Aus der Neurologischen Universitätsklinik und Poliklinik
Würzburg
Direktor: Prof. Dr. med. H.G. Mertens

DIE SPINALE MUSKELATROPHIE DES ERWACHSENEN

I n a u g u r a l - D i s s e r t a t i o n

verfaßt und der
Hohen Medizinischen Fakultät
der
Julius-Maximilians-Universität Würzburg
zur
Erlangung der medizinischen Doktorwürde

vorgelegt von

Katharina Kirchner, geb. Lettmaier

aus

Großheubach

Würzburg, den 10.3.1981

Aus der Neurologischen Universitätsklinik und Poliklinik
Würzburg
Direktor: Prof. Dr. med. H.G. Mertens

DIE SPINALE MUSKELATROPHIE DES ERWACHSENEN

I n a u g u r a l - D i s s e r t a t i o n

verfaßt und der
Hohen Medizinischen Fakultät
der
Julius-Maximilians-Universität Würzburg
zur
Erlangung der medizinischen Doktorwürde

vorgelegt von
Katharina Kirchner, geb. Lettmaier
aus
Großheubach

Würzburg, den 10.3.1981

Referent: Professor Dr. med. K. Ricker

Korreferent: Professor Dr. med. H.G. Mertens

Dekan: Professor Dr. med. K.-H. Wulf

Tag der mündlichen Prüfung: 1. 6. 1981

UNIV. LEIDEN BIBL.

Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der Universität Würzburg

MEINEN ELTERN

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41543527_0025

MEINEN ELTERN

INHALTSVERZEICHNIS

		Seite
1.	EINLEITUNG	1
2.	MATERIAL UND METHODE	5
3.	ERGEBNISSE	6
3.1.	Vorkommen	6
3.2.	Geschlechtsverteilung	6
3.3.	Erkrankungsalter	7
3.4.	Vererbung	8
3.5.	Leitsymptome	8
3.6.	Neurologische Untersuchungsbefunde	9
3.6.1.	Lokalisation der primären Krankheitsmanifestation	9
3.6.2.	Krankheitsprogression	9
3.6.3.	Reflexverhalten, Faszikulationen, Muskeltonus und Sensibilität	10
3.6.4.	Hirnnervenfunktion	11
3.6.5.	Elektrophysiologische Befunde	12
3.6.6.	Histologische Untersuchungen	12
3.6.7.	Muskelenzymanalysen	13
3.7.	Zusätzliche Erkrankungen	13
3.8.	Diagnoseänderungen	14
3.9.	Klinische Unterteilung	16
3.9.1.	Gruppe 1: Brachialdistale spinale Muskelatrophie des frühen Erwachsenenalters ohne anhaltende Progression	17
3.9.1.1.	Charakterisierung	17
3.9.1.2.	Eigene Ergebnisse	17
3.9.1.3.	Kasuistik	19

Seite

3.9.2. Gruppe 2:
Chronisch progrediente spinale Muskelatrophie des Erwachsenenalters 25
3.9.2.1. Charakterisierung 25
3.9.2.2. Eigene Ergebnisse 25
3.9.2.3. Kasuistik 29
3.9.3. Gruppe 3:
Spinale Muskelatrophie vom peronealen Typ mit Generalisationstendenz 38
3.9.3.1. Charakterisierung 38
3.9.3.2. Eigene Ergebnisse 38
3.9.3.3. Kasuistik 41
3.9.4. Gruppe 4:
Progressive spinale Muskelatrophie nach Poliomyelitis acuta anterior 50
3.9.4.1. Charakterisierung 50
3.9.4.2. Eigene Ergebnisse 50
3.9.4.3. Kasuistik 53
3.9.5. Gruppe 5:
Fragliche oder nicht näher klassifizierbare spinale Muskelatrophie 61
3.9.5.1. Charakterisierung 61
3.9.5.2. Eigene Ergebnisse 61
3.9.5.3. Kasuistik 63

4. DISKUSSION 77

5. ZUSAMMENFASSUNG 95

6. LITERATURVERZEICHNIS 97

7. ANHANG 102

1. EINLEITUNG

Unter spinaler Muskelatrophie versteht man gemeinhin einen degenerativen Krankheitsprozeß des Zentralnervensystems unklarer Ätiologie, der auf das zweite Motorneuron beschränkt bleibt und zum neurogenen, felderförmigen Untergang der abhängigen Muskulatur führt.

Nach Heredität, Manifestationsalter und Ausbreitungsmodus lassen sich verschiedene Formen dieser Erkrankung unterscheiden (Erbslöh, 1974). Die hier vorgelegte Arbeit konzentriert sich auf die sporadisch auftretende spinale Muskelatrophie des Erwachsenen, während die hereditären Formen des Kindesalters - infantile progressive spinale Muskelatrophie vom Typ Werdnig-Hoffmann - und des jugendlichen Alters - juvenile pseudodystrophische progressive spinale Muskelatrophie vom Beckengürteltyp (Wohlfart-Kugelberg-Welander) - keine Berücksichtigung finden.

Medizinhistorisch wird die Erstbeschreibung der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen auf Duchenne (1849) und Aran (1850) zurückgeführt, die unter der Bezeichnung "Atrophie musculaire progressive" eine Reihe von Krankheitsfällen mit Muskelschwund und Paresen veröffentlichten. Wahrscheinlich handelte es sich jedoch bei einem Teil der beschriebenen Erkrankungen um eine amyotrophe Lateralsklerose (ALS), die erst 1873 durch Charcot genauer charakterisiert wurde. 1895 versuchten Déjerine und Charcot die spinale Muskelatrophie mit alleiniger Degeneration des zweiten Motorneurons gegenüber der ALS mit Degeneration des ersten und zweiten Motorneurons als nosologische Einheit abzugrenzen. Dies wurde durch Gowers (1899), der Übergänge zwischen beiden Krankheitsbildern fand, wieder in Frage gestellt. Wegen der bis heute umstrittenen und mit einigen Unsicherheiten behafteten Differenzierung faßt man die beiden Erkrankungen in der neueren anglo-amerikanischen Literatur auch unter dem Oberbegriff "motor neuron diseases"

zusammen (Brain et al., 1969; Norris und Kurland, 1969; Walton, 1977), wodurch jedoch unterschiedliche prognostische Aspekte gänzlich außer Acht gelassen werden.

Trotz einer zunehmend kritischen Betrachtung der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen wurde ihre vorwiegend geschichtlich begründete Untergliederung in Subtypen von einigen Autoren aus didaktischen Gründen bisher beibehalten (Erbslöh, 1974). So wurde die klassische, an den Händen beginnende, langsam fortschreitende Verlaufsform als Typ Duchenne-Aran bezeichnet, eine Erstmanifestation im Schulterbereich beschrieb man als Typ Vulpian-Bernhardt und beim anfänglichen Befall der Unterschenkelmuskulatur sprachen einige Autoren vom Typ Dyck-Lambert (Erbslöh, 1974). Gesichtspunkte der Lokalisation liefern jedoch allem Anschein nach keine brauchbaren Unterscheidungskriterien zur ALS (Bonduelle, 1975).

Alle Bemühungen, die spinale Muskelatrophie von der Ätiologie her näher einzugrenzen, blieben bislang erfolglos. Prinzipiell werden die gleichen exogenen Faktoren angeschuldigt wie bei anderen nukleären Atrophien (Marburg, 1936; Norris, 1975). Becker diskutiert den Einfluß einer multifaktoriellen Vererbung mit Schwellenwerteffekt (Becker, 1966), was im Hinblick auf die Heredität der infantilen und juvenilen spinalen Muskelatrophie einen interessanten Aspekt darstellt. Bezeichnenderweise wurde die progressive spinale Muskelatrophie des Erwachsenen im französischen Schrifttum lange Zeit als "chronisch anteriore Poliomyelitis" angeführt (Déjerine, 1895; Alajouanine, 1934). Zusammenhänge der Erkrankung mit einer viral ausgelösten Poliomyelitis werden zwar verschiedentlich vermutet, konnten aber bisher nicht verifiziert werden (Drachmann, 1969). Fraglich ist, ob sich die unter der Diagnose spinale Muskelatrophie des Erwachsenen verlaufenden Krankheitsbilder überhaupt auf eine gemeinsame Ätiologie zurückführen lassen.

Das klinische Erscheinungsbild der sporadisch auftretenden spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen ist das chronische Vorderhornsyndrom (Erbslöh, 1974). Es resultiert aus einer

Degeneration des zweiten Motorneurons, die sich meist in den cervikalen und lumbosakralen Rückenmarksabschnitten und nur selten im Bereich der Hirnnervenkerne morphologisch nachweisen läßt. Zunächst findet man eine auffallende Muskelschwäche, die im typischen Fall an den Handmuskeln, seltener an den Schulter- und Unterschenkelmuskeln beginnt und gelegentlich von Faszikulationen begleitet wird. Später zeigt sich ein zunehmender Muskelschwund mit parallel verlaufendem Funktionsverlust. Charakteristisch ist ein schleichender Krankheitsverlauf, so daß das Manifestationsalter anamnestisch oft nicht sicher festzustellen ist. Meist liegt es im jungen Erwachsenenalter. In einigen Fällen kommt es nach Jahren der Progredienz zu einem scheinbaren Stillstand des Leidens. Der Muskelbefall ist keineswegs immer kontinuierlich fortschreitend. Manchmal kontrastieren deutlich atrophische Muskelabschnitte verschiedener Lokalisation zu benachbarten normal entwickelten Regionen.

Primär myogene Muskelerkrankungen - beispielsweise Muskeldystrophie oder Polymyositis - lassen sich mit Hilfe des Elektromyogramms, der Muskelbiopsie und der Muskelenzymanalyse meist ohne Schwierigkeiten abgrenzen. Im Gegensatz zur neuralen Muskelatrophie bleiben die sensiblen Nervenleitgeschwindigkeiten im Normbereich (Ludin, 1976). Die Differenzierung zur ALS wird aufgrund der fehlenden Pyramidenbahnzeichen vorgenommen. Treten innerhalb des Krankheitsverlaufes - wie nicht selten beschrieben wurde - Symptome einer Pyramidenbahnschädigung auf, muß die Diagnose "spinale Muskelatrophie des Erwachsenen" ernstlich in Frage gestellt werden.

Die Krankheitsbezeichnung "spinale Muskelatrophie des Erwachsenen" bietet sich dem Kliniker folglich immer dann an, wenn er bei Nachweis einer neurogenen Muskelatrophie im Erwachsenenalter keine eindeutigen Sensibilitätsstörungen oder Pyramidenbahnzeichen feststellen kann. Dieser weitgefaßte Aspekt, der eine Überlappung der spinalen Muskelatrophie mit anderen Krankheitsbildern - insbesondere der amyotrophen Lateralsklerose - nicht ganz ausschließt, diente als Grundlage der

vorgelegten Untersuchung. Sie versucht, anhand von 29 Fällen aus dem Krankengut der Neurologischen Universitätsklinik Würzburg der Jahre 1950 bis 1979 den klinischen Stellenwert der Diagnose "spinale Muskelatrophie des Erwachsenen" zu ermitteln. Die bisherige Einteilung des Krankheitsbildes wurde modifiziert und vorwiegend nach differentialdiagnostischen und prognostischen Kriterien ausgerichtet. Dabei wurden die Beziehungen und Unterschiede zu anderen Erkrankungen mit neurogener Muskelatrophie besonders berücksichtigt. Die ätiologische Bedeutung eines Zusammentreffens von Poliomyelitis acuta anterior und spinaler Muskelatrophie wird bei 4 Patienten diskutiert.

2. MATERIAL UND METHODE

Das Krankengut der Neurologischen Universitätsklinik Würzburg wurde für den Zeitraum von 1950 bis 1979 nach Fällen mit der Diagnose spinale Muskelatrophie des Erwachsenen durchgesichtet. 31 Patienten konnten erfaßt werden.

Bei 24 Patienten lag die letzte Kontrolluntersuchung längere Zeit zurück oder die Krankenakte mußte ergänzt werden. Davon ließen sich 19 Patienten 1979 in unserer Klinik nachuntersuchen und 3 Patienten gaben eine schriftliche oder telefonische Auskunft über ihren gegenwärtigen Krankheitsverlauf ab. Laut Mitteilung der Angehörigen waren die restlichen zwei Patienten 1970 bzw. 1979 verstorben.

Bei 7 Patienten konnte auf eine Überprüfung des klinischen Befundes verzichtet werden, da die letzte Verlaufskontrolle weniger als ein Jahr zurücklag.

Nach der Auswertung der Krankenunterlagen konnte bei zwei der 31 erfaßten Fälle die Verdachtsdiagnose spinale Muskelatrophie des Erwachsenen nicht aufrechterhalten werden. Die verbleibenden 29 Fälle wurden eingehend auf gemeinsame Merkmale hin analysiert und kasuistisch aufgearbeitet.

Aufgrund der klinischen Beobachtung wurde eine Einteilung der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen in 5 Untergruppen vorgenommen.

3. ERGEBNISSE

3.1. Vorkommen

Zwischen 1950 und 1979 wurde an der Neurologischen Universitätsklinik Würzburg 31 mal die Verdachtsdiagnose spinale Muskelatrophie des Erwachsenen gestellt. Bei zwei Fällen wurde dieser Verdacht durch eine Nachkontrolle sicher widerlegt, so daß sich weiterhin 29 Fälle - trotz einiger Vorbehalte (s.u.) - dieser Erkrankung zuordnen lassen. Ihr prozentualer Anteil am gesamten Krankengut der Klinik beträgt damit etwa 0,03 %.

3.2. Geschlechtsverteilung

Die 29 Fälle unserer Studie verteilen sich auf 20 Männer und 9 Frauen. Das männliche Geschlecht ist also zweimal häufiger als das weibliche betroffen.

3.3. Erkrankungsalter

Die meisten Patienten geben die ersten Krankheitssymptome zwischen 15 und 25 Jahren an. Nicht ganz selten beginnt die Krankheit aber erst zwischen 30 und 50 Jahren (Abb.1). Die Spannweite des Manifestationsalters reicht von 12 bis 48 Jahren, durchschnittlich beträgt es 27,6 Jahre.

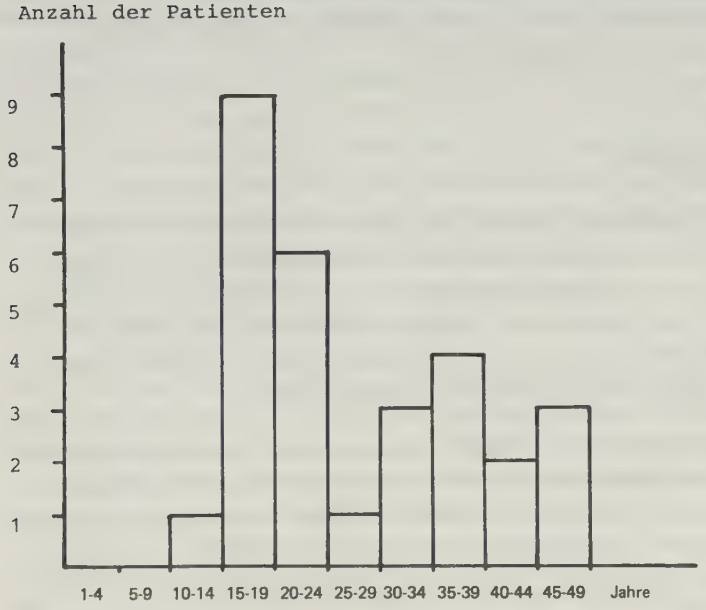


Abb. 1: Manifestationsalter der sporadischen spinalen Muskelatrophie (n = 29)

3.4. Vererbung

Eine Vererbung der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen ließ sich nicht nachweisen.
Die Angabe eines Patienten, daß eine ähnliche neurologische Symptomatik bei seinem Bruder und dem Bruder seiner Mutter vorkomme, konnte allerdings nicht überprüft werden.
Bemerkenswert ist das Zusammentreffen von familiärer konnataler Daumenballenaplasie und spinaler Muskelatrophie in einem Fall.
Eine Patientin entstammt einer Verwandtenehe, wobei Hammerzehen gehäuft auftreten.
Bei einer Patientin mit Beginn der spinalen Muskelatrophie an den Unterschenkeln fällt das vermehrte Vorkommen von Hohlfüßen in der Familie auf.

3.5. Leitsymptome

Von den 29 Patienten klagten die meisten - nämlich 17 Patienten - initial über eine zunehmende Muskelschwäche, 6 Patienten gaben zuerst Muskelschmerzen oder -krämpfe an, 4 Patienten führte der auffallende Muskelschwund zum Arzt und 2 Patienten bemerkten bei Krankheitsbeginn eine zunehmende Ungeschicklichkeit bzw. Steifigkeit ihrer Hände.

Während des Krankheitsverlaufes standen bei allen Patienten die Muskelschwäche und die Muskelatrophien mit Funktionsverlust im Vordergrund der Symptomatik. Daneben wurden je 11 mal Muskelzuckungen, Muskelschmerzen und Muskelkrämpfe berichtet. 9 Patienten gaben eine Zunahme der Muskelschwäche bei Kälte an.

3.6. Neurologische Untersuchungsbefunde

3.6.1. Lokalisation der primären Krankheitsmanifestation

Von den 29 Patienten unserer Studie können 2 Patienten die primäre Krankheitsmanifestation nicht genau lokalisieren, sondern lediglich angeben, daß zunächst die Kraft im rechten Arm bzw. im linken Bein nachließ.

Bei den restlichen 27 Patienten zeigten sich die ersten Symptome 24 mal im distalen und 3 mal im proximalen Extremitätenbereich. Am häufigsten - 17 Patienten - waren anfangs die Hand- und Unterarmmuskeln betroffen. Dabei begann die Krankheit in 8 Fällen an der rechten Hand, in 5 Fällen an der linken Hand und in 4 Fällen an beiden Händen. Alle 17 Patienten sind Rechtshänder. Am zweithäufigsten - 7 Fälle - wurde initial die Fuß- und Unterschenkelmuskulatur befallen. Nur 3 Patienten bemerkten den Erkrankungsbeginn im Bereich der Schulter- und Oberarmmuskulatur. Die Oberschenkel- und Beckenmuskulatur stellte in keinem Fall die Primärlokalisation dar.

3.6.2. Krankheitsprogression

Die bisherige Krankheitsdauer beträgt für unser Patientengut durchschnittlich 17,5 Jahre und schwankt im Einzelfall zwischen 1/2 Jahr und 62 Jahren. 28 Fälle sind länger als 5 Jahre, 19 Fälle länger als 10 Jahre, 10 Fälle länger als 20 Jahre und 4 Fälle länger als 30 Jahre erkrankt.

Bemerkenswerterweise kommt es bei 6 Patienten nach 2 bis 8 Jahren progredienter Symptomatik zu einem jahrelangen Krankheitsstillstand (Tab. 1). Die restlichen 23 Patienten zeigen einen chronisch progredienten Verlauf.

Während ein proximaler Muskelbefall bei Erkrankungsbeginn relativ selten ist (3 Fälle), wird nach unterschiedlicher Verlaufszeit in 15 der 29 Fälle eine Beteiligung der stammnahen

Tab. 1: Zeitlicher Ablauf bei 6 Patienten mit Krankheitsstillstand nach vorheriger kontinuierlicher Progredienz

Fall Nr.	Manifestationsalter	Progredienz in Jahren	Stillstand in Jahren
1	20	2	7
3	18	6	19
4	18	8	20
5	22	5	8
24	17	3	9
25	21	5	11
Durchschnitt	19,3	4,8	12,3

Extremitätenmuskulatur beobachtet.

Die Ausbreitungstendenz der Erkrankung im Bereich der Extremitäten ist meist - nämlich bei 22 Fällen - kontinuierlich fortschreitend. Bei 6 Patienten kommt es nach dem Befall der Hände diskontinuierlich zur Mitbeteiligung der Unterschenkel oder umgekehrt, d.h. die Symptomatik zeigt ein rein distales Verteilungsmuster an Arm und Bein. Bei einem Patienten wird nach dem Erkrankungsbeginn an der Hand ein Fortschreiten der Erkrankung im Oberschenkelbereich beobachtet.

Von den 29 Patienten verstarb eine Frau nach 18-jähriger Krankheitsdauer an Pneumonie und ein Mann nach 8-jähriger Krankheitsdauer an akutem Herzversagen.

3.6.3. Reflexverhalten, Faszikulationen, Muskeltonus und Sensibilität

Im typischen Fall erwartet man bei einer spinalen Muskelatrophie fehlende oder abgeschwächte Eigenreflexe sowie einen verminderten Tonus der atrophierten Muskeln. Das Verhalten

der Bauchhautreflexe bleibt unauffällig, pathologische Reflexe fehlen, Muskelfaszikulationen sind oft vorhanden, aber nur umschrieben und selten heftig, Sensibilitätsstörungen kommen nicht zur Ausprägung.

Abweichend von diesen Befunden beobachteten wir bei 8 Patienten im Seitenvergleich gesteigerte Eigenreflexe oder ein lebhaftes Reflexverhalten atrophierter Muskeln. Der Muskeltonus war in einem Fall fraglich, in einem Fall sicher erhöht. Fehlende oder im Seitenvergleich abgeschwächte Bauchhautreflexe zeigten 4 Patienten. Die Prüfung des Babinskireflexes ergab 6 mal ein Spreizphänomen oder eine stumme Sohle und einmal ein positives pathologisches Reflexverhalten. Ausgedehnte Faszikulationen an mehreren Extremitäten fanden sich in 9 Fällen.

Die Wertigkeit dieser Befunde im Hinblick auf die Abgrenzung der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen zu anderen neurogenen Muskelatrophien wird bei der Gruppeneinteilung berücksichtigt.

3.6.4. Hirnnervenfunktion

Bei einer Patientin fiel eine einseitige Mundastschwäche des N. facialis auf. Als Restsymptomatik einer Orbita- und Jochbeinfraktur zeigte ein Patient eine Lidschlußschwäche, eine Hypästhesie im Bereich des N. infraorbitalis und einseitige Doppelbilder.

Insgesamt kann man sagen, daß die Hirnnervenfunktion im Rahmen der spinalen Muskelatrophie nicht gestört war. Auch eine bulbäre Symptomatik - wie Dysarthrie, Kau- oder Schluckstörung - ließ sich nicht nachweisen.

3.6.5. Elektrophysiologische Befunde

Elektromyogramm (EMG):

Elektromyographische Befunde lagen von allen Patienten vor und wiesen in 27 Fällen auf eine neurogene Muskelschädigung hin.

Bei 2 Fällen erlaubte der EMG-Befund keine klare Differenzierung zwischen neurogener oder myogener Muskelschädigung. Hier fanden sich jeweils neben Spontanaktivitäten auch verschmälerte und amplitudenverminderte Aktionspotentiale und ein nur mäßig dichtes Muster bei Willküraktivität. In beiden Fällen wurde eine genauere Abklärung mittels Muskelbiopsie angestrebt. Dieser Eingriff wurde von dem einen Patienten abgelehnt, bei der anderen Patientin ergab sich daraus kein diagnostisch verwertbarer Hinweis.

Nervenleitgeschwindigkeiten:

Die Leitgeschwindigkeiten der sensiblen und motorischen Nerven lagen bei allen 29 Patienten im Normbereich.

3.6.6. Histologische Untersuchungen

Muskelbiopsie:

Eine Muskelbiopsie war bei 6 der 29 Patienten entnommen worden. In 5 Fällen entsprach das histologische Bild einer neurogenen Muskelatrophie vom spinalen Typ. Wie bereits erwähnt wurde (s.o.), konnte bei einem Patienten anhand der Muskelbiopsie die Differentialdiagnose zwischen neurogener und myogener Muskelschädigung nicht weiter abgeklärt werden, da bei der Probeentnahme kein pathologisch verändertes Gewebe getroffen wurde.

Nervenbiopsie:

Zum Ausschluß einer neuralen Muskelatrophie wurde ein Patient im Bereich des N. suralis biopsiert. Dieser rein sensible Nerv war morphologisch nicht verändert, womit die Annahme einer spinalen Muskelatrophie gestützt wurde.

3.6.7. Muskelenzymanalysen

Bei 23 der 29 Fälle wurden Kreatinphosphokinase(CPK)- und Aldolaseaktivitäten im Serum bestimmt. Die Werte waren in 5 Fällen mäßig bis deutlich erhöht (Tab. 2).

Tab. 2: Kreatinphosphokinase(CPK)- und Aldolaseaktivitäten im Serum von 5 Patienten mit pathologisch veränderten Werten

Fall Nr.	CPK(normal 10-70 U/l)	Aldolase(normal 0,5-3,1 U/l)
13	587	6,6
17	75	8,6
23	186	normal
26	76	normal
25	2,1 mol/ml (normal bis 1 mol/ml)	normal

Den naheliegenden Zusammenhang zwischen erhöhter Muskelenzymaktivität und Progredienz der Muskelatrophie konnten wir durch die klinische Verlaufskontrolle bislang nicht beweisen.

3.7. Zusätzliche Erkrankungen

4 Patienten hatten Jahre vor Beginn der spinalen Muskelatrophie eine Poliomyelitis durchgemacht und boten entsprechende Restsymptome. Davon war ein Patient in der Kindheit zusätzlich an Meningitis erkrankt gewesen.

Bei 7 der 29 Patienten fielen Fußdeformitäten im Sinne von Hohlfüßen, Hohl- und Spreizfüßen sowie Hammerzehen - jeweils beidseits lokalisiert - auf.

Magenulcusdiathese (4 Fälle), Hypertriglyzeridämie (4 Fälle), Hypertonie (2 Fälle), Migräne (2 Fälle), rezidivierende Lumboischialgie (1 Fall), Emphysembronchitis (1 Fall), malignes Lymphom (1 Fall) und Diabetes mellitus (1 Fall) stellten Begleiterkrankungen der Muskelatrophie dar.

3.8. Diagnoseänderungen

Bei 6 Patienten mit spinaler Muskelatrophie des Erwachsenen wurde primär eine anderweitige Diagnose gestellt. Umgekehrt ließ sich die Verdachtsdiagnose einer spinalen Muskelatrophie bei 2 Patienten aufgrund des Krankheitsverlaufes nicht aufrechterhalten.

Primärdiagnosen bei späterer Diagnose einer spinalen Muskelatrophie:

2 mal wurde zunächst eine Nervenkompression als Ursache der Muskelatrophien angenommen. In dem einen Fall dachte man an eine Druckschädigung des N. ulnaris im Ellenbogenbereich, deren Symptomatik sich jedoch nach operativer Revision nicht besserte, sondern fortschritt. Sensibilitätsstörungen oder pathologische Nervenleitgeschwindigkeiten waren zu keinem Zeitpunkt nachweisbar. Im anderen Fall wurde initial ein Karpaltunnelsyndrom angenommen, das mit Hilfe neurophysiologischer Untersuchungen ausgeschlossen werden konnte.

Der primär peroneale Muskelschwund legte bei 2 Patienten zu Erkrankungsbeginn den Verdacht auf eine neurale Muskelatrophie nahe. Die fehlenden Sensibilitätsstörungen im Krankheitsverlauf, die konstant normalen Nervenleitgeschwindigkeiten und der nervenbioptische Befund bei einem Patienten machten später eine Diagnoserevision erforderlich.

Ein Patient erkrankte im Alter von 18 Jahren an Muskelschwund, der 6 Jahre progredient blieb. Seither steht die Erkrankung insgesamt 19 Jahre still. Die ursprüngliche Diagnose einer amyotrophen Lateralsklerose wurde deshalb korrigiert, zumal auch Pyramidenbahnzeichen fehlten.

Die Verdachtsdiagnosen "Zustand nach cerebraler Kinderlähmung" und "Friedreich'sche Ataxie" wurden bei einem Patienten wegen des relativ frühen Erkrankungsalters und bestehender Fußdeformitäten gestellt. Während des 13-jährigen Krankheitsverlaufes trat keine cerebellare Symptomatik auf und das Elektromyogramm gab immer wieder Hinweise auf einen floriden Degenerationsprozeß der Vorderhornzellen. Die ursprünglichen Diagnosen wurden damit hinfällig.

Spätere Diagnosen bei Primärdiagnose spinale Muskelatrophie:

Ein Patient, dessen Vater an spinaler Muskelatrophie leidet, entwickelte eine Schwäche der Schultermuskulatur rechts, begleitet von Muskelzuckungen. Nach 3 Monaten kam es zur deutlichen Rückbildung der Symptomatik. Dieser Verlauf spricht eher für eine neuralgische Schulteramyotrophie und nicht für eine spinale Muskelatrophie. Aufgrund der Familienanamnese wäre eine Überempfindlichkeit peripherer Nerven zu diskutieren.

Die Streckschwäche in der linken Hand eines Patienten veranlaßte unter der Verdachtsdiagnose "Radialisdruckschädigung" eine chirurgische Dekompression des Nerven. Der Eingriff blieb ohne Erfolg und kurze Zeit später kam es zu einer Ab- und Adduktionsschwäche des V. Fingers der rechten Hand. Eine progressive spinale Muskelatrophie wurde daraufhin vermutet. Nach einem halbjährigen Verlauf zeigten klinische und elektrophysiologische Befunde eine Rückbildung der Krankheitserscheinungen an, die nach 9 Jahren fast vollständig war. Es könnte sich in diesem Fall um eine beidseitige Plexusneuritis oder eine angeborene Druckempfindlichkeit der Nerven handeln.

3.9. Klinische Unterteilung

Abweichend von der bisher üblichen Untergliederung der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen wurden die Fälle dieser Studie in 5 Gruppen - wie folgt - eingeteilt.

Gruppe 1: Brachialdistale spinale Muskelatrophie des frühen Erwachsenenalters ohne anhaltende Progression

Anzahl der Fälle: 5

Gruppe 2: Chronisch progrediente spinale Muskelatrophie des Erwachsenenalters

Anzahl der Fälle: 7

Gruppe 3: Spinale Muskelatrophie des Erwachsenenalters vom peronealen Typ mit Generalisationstendenz

Anzahl der Fälle: 5

Gruppe 4: Progressive spinale Muskelatrophie nach Poliomyelitis acuta anterior

Anzahl der Fälle: 4

Gruppe 5: Fragliche oder nicht näher klassifizierbare spinale Muskelatrophie

Anzahl der Fälle: 8

Diese Einteilung berücksichtigt besonders die Beziehungen und Unterschiede der spinalen Muskelatrophie zu anderen Erkrankungen mit neurogenem Muskelschwund und Vorderhornschädigung.

Die einzelnen Gruppen werden nachstehend genauer charakterisiert und kasuistisch aufgearbeitet.

3.9.1. Gruppe 1: Brachialdistale spinale Muskelatrophie des frühen Erwachsenenalters ohne anhaltende Progression

3.9.1.1. Charakterisierung:

Typische Merkmale dieser Gruppe sind
- die Manifestation im Adoleszenten- bzw. frühen Erwachsenenalter,
- das deutliche Überwiegen des männlichen Geschlechts,
- die Beschränkung der Atrophie auf die distalen Anteile der oberen Extremitäten,
- die anfangs rasche Progredienz mit später scheinbarem Krankheitsstillstand.

Größere Fallstudien wurden bisher von Hirayama (1972) und Sobue et al. (1978) veröffentlicht.

3.9.1.2. Eigene Ergebnisse (Tab. 3):

Die Kriterien dieser Gruppe treffen auf 5 Patienten unserer Studie zu. Alle 5 Patienten waren männlichen Geschlechts. Ihre Altersspannweite reichte von 17 bis 22 Jahren, das Durchschnittsalter betrug 19 Jahre. Die initialen Krankheitssymptome waren Muskelschwund (3 Fälle), Bewegungsungeschicklichkeit (1 Fall) und Muskelsteifigkeit (1 Fall). Die Erkrankung begann durchweg an der Hand- und/oder Unterarmmuskulatur, und zwar zweimal rechts, einmal links und zweimal beidseits. Sämtliche Patienten waren Rechtshänder.

Die bisherige Krankheitsdauer schwankte bei den 5 Fällen zwischen 5 und 28 Jahren und betrug im Durchschnitt 16 Jahre. Im Krankheitsverlauf wurden immer die distalen Abschnitte beider oberen Extremitäten befallen, auch wenn die Symptomatik anfangs nur einseitig lokalisiert war. Die Muskelschwäche und -atrophie blieb jedoch bisher auf Hand- und Unterarmmuskulatur beschränkt und zeigte keine Ausbreitungstendenz auf andere Körperregionen.

Tab. 3: Geschlecht, Manifestationsalter, Krankheitsdauer und Krankheitslokalisation bei Patienten der Gruppe 1

Fall Nr.	Geschlecht	Manif.-alter (Jahre)	Krankheits-dauer (Jahre)	Krankheitslokalisation	
1	männl.	20	9	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerextensoren	bds.
2	männl.	18	5	Adductor pollicis	links
				Interossei	bds.
				Hypothenar	links
				Fingerextensoren	links
				Fingerflexoren	links
				Extensoren im Handgelenk	links
				Flexoren im Handgelenk	links
3	männl.	18	25	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerextensoren	bds.
				Fingerflexoren	bds.
				Flexoren im Handgelenk	bds.
4	männl.	22	28	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
5	männl.	17	13	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	rechts
				Interossei	bds.
				Fingerextensoren	rechts
				Flexoren im Handgelenk	rechts

Bei 4 Patienten kam es nach 2 bis 8 Jahren - durchschnittlich 5,25 Jahren - zu einem Krankheitsstillstand, der nunmehr 7 bis 20 Jahre - durchschnittlich 13,5 Jahre - andauert. Ein Patient zeigte während des nunmehr 5-jährigen Verlaufs noch keinen derartigen Stillstand der Symptomatik.

Die neurologische Untersuchung ergab ausnahmslos seitengleich

lebhafte Eigenreflexe, aber keine Hinweise auf eine Pyramidenbahnläsion. Umschriebene Faszikulationen einer erkrankten Extremität konnten bei 2 Patienten beobachtet werden.

Das Elektromyogramm wies in allen Fällen auf eine spinale Muskelatrophie hin. Die Nervenleitgeschwindigkeiten lagen sämtlich im Normbereich. Die Muskelenzymaktivitäten waren bei keinem Patienten erhöht. Muskelbiopsien wurden nicht durchgeführt.

3.9.1.3. Kasuistik

Fall 1: H.E., 29-jähriger Elektriker

Keine ernsthaften Vorerkrankungen.
Der Patient bemerkte im Alter von 20 Jahren erstmals ein "Einschlafen der Hände" bei der Arbeit. Bei genauer Befragung erinnerte er sich, daß sich die Handmuskulatur bereits seit einigen Jahren verschmächtigt hatte. Zusätzlich war ihm bei Kälte eine Verkrampfung der Hände mit gleichzeitig nachlassender Kraftentwicklung - besonders linksseitig - aufgefallen. Die Symptomatik zeigte nach dem 22. Lebensjahr keine Progredienz mehr, aber auch keine Rückbildungstendenz. In der Familie waren bisher keine derartigen Erkrankungen aufgefallen.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 22 Jahren.

Motorik: Es fand sich eine ausgeprägte Atrophie der kleinen Handmuskeln beidseits (besonders Interossei, Thenar und Hypothenar) und ein leichter Muskelschwund im distalen Drittel beider Unterarme. Die linke Extremität war insgesamt stärker betroffen. Die Kraftentfaltung war bei der Daumenopposition und Fingerextension an beiden Händen deutlich herabgesetzt, die Fingerabduktion und -adduktion war etwas weniger beeinträchtigt. Die Untersuchung der übrigen Skelettmuskulatur ergab keine Auffälligkeiten.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren seitengleich lebhaft auslösbar. Die Bauchhautreflexe waren vorhanden. Der Babinskireflex war negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit und Muskelenzamaktivitäten zeigten keine pathologischen Werte.

Röntgenbild der HWS: Es fand sich lediglich eine Streckhaltung der Halswirbelsäule.

EMG-Labor: In den kleinen Handmuskeln konnte man eine chronische neurogene Denervation nachweisen, wobei vereinzelt Faszikulieren bestand und das Aktivitätsmuster bei Willkürinnervation stark gelichtet war. Die Leitgeschwindigkeiten des N.ulnaris, N.medianus und N. tibialis lagen im Normbereich.

Verlauf: Nach 5 Jahren - im Alter von 27 Jahren - konnte im Rahmen einer Kontrolluntersuchung keine Progredienz des Leidens festgestellt werden. 2 Jahre später - im Alter von 29 Jahren - berichtete der Patient auf schriftliche Befragung hin keine Änderung des Krankheitszustandes.

Fall 2: H.G., 23-jähriger Maschinenschlosser

Im Alter von 18 Jahren bemerkte der Patient zuerst eine Ungeschicklichkeit seiner linken Hand, später auch eine Schwäche und einen langsam zunehmenden Muskelschwund. In der Familie waren keine derartigen Erkrankungen bekannt.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 20 Jahren.

Motorik: Die kleinen Handmuskeln und die Unterarmmuskulatur links waren deutlich atrophisch. Eine Fingerspreizung war praktisch nicht möglich, die Daumenabduktion und -opposition hingegen kräftig. Die Fingerex-

tension war insgesamt stärker geschwächt als die Fingerflexion. Ein Faszikulieren in Ruhe konnte an der linken Hand, besonders im Spatium interosseum I, beobachtet werden. Die rechte Extremität sowie die Beinmuskulatur waren unauffällig.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren seitengleich lebhaft auslösbar ohne Hinweis auf Pyramidenbahnbefall.

Sensibilität: Bei der Sensibilitätsprüfung gab der Patient diffuse Störungen mit Herabsetzung der Schmerzempfindung bei ungestörtem Berührungsempfinden an der gesamten linken Körperseite an.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit, Liquorbefund, Vitamin B1 und B12-Resorptionsteste und Muskelenzymaktivitäten zeigten keine pathologischen Werte.

Röntgenbild der HWS: Unauffällig.

Myelographie: Kein Hinweis auf spinale Raumforderung.

EMG-Labor: Der Befund zeigte einen chronischen neurogenen Prozeß im Bereich der kleinen Handmuskeln. Die motorischen und sensiblen Leitgeschwindigkeiten und distalen Latenzen waren normal.

Verlauf: Bei einer Kontrolluntersuchung ein Jahr später ergaben sich keine neuen Aspekte. Mit 23 Jahren, bei einer Wiedervorstellung, gab der Patient eine geringfügige Zunahme der Schwäche und eine Steifigkeit der Finger in Kälte an. Es fanden sich auch an der rechten Hand erkennbare Muskelatrophien mit deutlichen Denervationszeichen im EMG. Sichere Sensibilitätsstörungen konnten diesmal nicht nachgewiesen werden.

Fall 3: M.M., 43-jähriger Maschinenschlosser

Mit 15 Jahren begann der Patient eine Mechanikerlehre. Nach 3-jähriger Tätigkeit fiel ihm das Hämmern schwer, die rechte Hand war gewissermaßen steif. Kurz darauf hatte er keine Kraft mehr und die Finger nahmen eine Krallenstellung ein. In Kälte konnten beide Hände kaum bewegt werden. In einer auswärtigen Klinik wurde die Diagnose einer amyotrophen Lateralsklerose gestellt. Im Alter von 21 Jahren wurde auch die linke Hand von der Krankheit ergriffen, wobei initial der 4. Finger nicht mehr gestreckt werden konnte. 3 Jahre später - im Alter von 24 Jahren - war die Krankheit offenbar zum Stillstand gekommen. Die Familienanamnese war unauffällig.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 24 Jahren.

Motorik: Klinisch bot der Patient eine Muskelatrophie und -schwäche der kleinen Handmuskeln sowie der Beuger im Handgelenk, und zwar rechts ausgeprägter als links.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren seitengleich auslösbar, Pyramidenbahnzeichen fehlten.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit, Liquorbefund, Virusserologie und Muskelenzymaktivitäten waren nicht pathologisch verändert.

EMG-Labor: In den betroffenen Muskeln ließen sich große motorische Einheiten nachweisen, was für einen Untergang der Vorderhornzellen sprach.

Verlauf: 19 Jahre später konnte der jetzt 43-jährige Patient keine weitere Zunahme der Schwäche angeben. Bei der Untersuchung waren die Hände und unteren zwei Drittel der Unterarme stark atrophisch, rechts deutlicher als links. Auffallenderweise sparte die Erkrankung

die Extensoren des Handgelenks aus. Die Reflexe waren seitengleich auslösbar, Pyramidenbahnzeichen fanden sich nicht. Die Sensibilität war intakt. Die Röntgenaufnahme der HWS war unauffällig. Sämtliche Laborwerte lagen im Normbereich. Elektromyographisch fanden sich in den kleinen Handmuskeln Zeichen eines alten ausgeprägten neurogenen Schadens, ohne Hinweise auf einen floriden Prozeß. Die motorischen und sensiblen Leitgeschwindigkeiten waren normal.

Fall 4: Sch.F., 50-jähriger Mann

Mit ungefähr 22 Jahren bemerkte der Patient, daß die Daumenballen flacher wurden und er Schwierigkeiten beim Umblättern von Buchseiten bekam. Seit seinem 30. Lebensjahr war es zu keiner weiteren Verschlechterung gekommen. Die Familienanamnese bot keine Auffälligkeiten.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 50 Jahren.

Motorik: Bei dem sonst muskelkräftigen Patienten bestand beidseits eine Atrophie des Thenars, Adductor pollicis und der Interossei. Der Hypothenar war nicht betroffen.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren seitengleich gut auslösbar ohne Hinweis auf eine Pyramidenbahnschädigung.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

EMG-Labor: Es zeigte sich im Thenar ein neurogener Prozeß mit nur noch ganz wenigen motorischen Einheiten, die eine hohe Amplitude von 8-12 mV hatten. Die motorischen und sensiblen distalen Latenzen waren normal.

Fall 5: W.A., 30-jähriger Maschinenschlosser

Im Alter von 17 Jahren fiel auf, daß die rechte Hand etwas dünner geworden war. Ungefähr mit 22 Jahren hatte sich auch die linke Hand verschmächtigt. Der Patient arbeitete aber ohne wesentliche Behinderung weiter als Maschinenschlosser. In der Familie gab es keine solche Erkrankung.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 22 Jahren.

Motorik: Es zeigte sich eine beidseitige, jedoch rechtsbetonte Atrophie der kleinen Handmuskeln und eine Verschmächtigung im distalen Drittel der rechten Unterarmmuskulatur. Das Fingerspreizen und -adduzieren sowie die Daumenopposition waren rechts praktisch nicht mehr möglich und links deutlich abgeschwächt. Zusätzlich fand sich rechts eine Flexionsschwäche im Handgelenk bei kräftiger Extension. Im rechtsseitigen Spatium interosseum I konnten Faszikulationen beobachtet werden. Alle übrigen Muskeln waren kräftig.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren seitengleich gut auslösbar ohne Hinweis auf einen Pyramidenbahnbefall.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit, Liquorbefund und Muskelenzymaktivitäten waren nicht pathologisch verändert.

EMG-Labor: Der EMG-Befund der kleinen Handmuskulatur beidseits wies auf eine neurogene Muskelatrophie hin. Auffallend war ein deutliches Fibrillieren der rechten Handmuskeln. Die motorischen und sensiblen Leitgeschwindigkeiten und distalen Latenzen waren normal.

Verlauf: Jährliche Kontrollen zeigten einen unveränderten Zustand. 5 Jahre später fiel dem Patient im Verlauf

einer Magenverstimmung eine Verstärkung der Schwäche in der rechten Hand und eine leichte Fußheberschwäche rechts mit ziehenden Schmerzen auf. Klinisch waren Zehengang und monopedales Hüpfen rechts erschwert. Elektromyographisch ließen sich keine Denervationszeichen im M. tibialis anterior rechts aufzeigen. Nach Abklingen der Magenbeschwerden hatten sich letztgenannte Verschlechterungen wieder gebessert. Nach weiteren 3 Jahren gab der jetzt 30-jährige Patient Muskelzuckungen in beiden Oberarmen an. Ansonsten blieb der Befund im Vergleich zur Erstuntersuchung unverändert.

3.9.2. Gruppe 2: Chronisch progrediente spinale Muskelatrophie des Erwachsenenalters

3.9.2.1. Charakterisierung:

Typische Merkmale dieser Gruppe sind
- die Manifestation im Erwachsenenalter,
- die fehlende Konstanz der Primärlokalisation ("Überall-anfangen-Können") bei leichter Bevorzugung der Hände,
- der häufige Befall proximaler Extremitätenmuskulatur zu Beginn oder im Verlauf der Erkrankung,
- die jahrelange deutliche Progression,
- das Auftreten fraglicher Pyramidenbahnzeichen.

Differentialdiagnostisch ist die Abgrenzung zu einer amyotrophen Lateralsklerose besonders schwierig, da eine Pyramidenbahnläsion nicht mit Sicherheit ausgeschlossen werden kann. Die Prognose dieser Patientengruppe ist jedoch allem Anschein nach ungleich besser als man gemeinhin bei der amyotrophen Lateralsklerose annehmen würde.

Größere Fallstudien liegen bislang von Norris (1975) vor.

3.9.2.2. Eigene Ergebnisse (Tab. 4):

Dieser Gruppe lassen sich 7 Patienten unserer Studie zuordnen.

Die Patienten erkrankten im Alter von 22 bis 48 Jahren und waren bei Erkrankungsbeginn durchschnittlich 38,6 Jahre alt. Es handelte sich um 6 Männer und eine Frau.

Initial bemerkten sie in 6 Fällen zuerst eine Muskelschwäche und in einem Fall muskelkaterartige Schmerzen. Eine Patientin konnte den Erkrankungsbeginn nicht genau lokalisieren, sondern lediglich einen Kraftverlust des rechten Armes angeben. Ansonsten waren in 3 Fällen primär die Hände (zweimal rechts, einmal links), in einem Fall der rechte Unterschenkel und in 2 Fällen der linke Oberarm- und Schulterbereich von der Symptomatik betroffen.

Der Beobachtungszeitraum reichte von 8 bis 30 Jahren und betrug durchschnittlich 14,6 Jahre. Bei 6 der 7 Patienten kam es während des Krankheitsverlaufes zu einer deutlichen Ausbreitung der Symptomatik über den Ort der Primärmanifestation hinaus. Auffallend war, daß bei 6 der 7 Patienten nach jeweils unterschiedlicher Dauer auch die proximale Extremitätenmuskulatur in den Krankheitsprozeß einbezogen wurde. Ein Krankheitsstillstand kam nicht zur Beobachtung.

Bezüglich der neurologischen Untersuchung sind die fraglichen Hinweise auf eine Pyramidenbahnläsion besonders zu erwähnen. Bei 5 Patienten fand man im Seitenvergleich gesteigerte Eigenreflexe oder ein lebhaftes Reflexverhalten atrophierter Muskeln. 2 Patienten zeigten fehlende oder im Seitenvergleich abgeschwächte Bauchhautreflexe. Die Prüfung des Babinskizeichens ergab einmal ein Spreizphänomen, einmal ein angedeutet und einmal ein deutliches pathologisches Reflexverhalten. In einem Fall war der Muskeltonus fraglich gesteigert. Faszikulationen konnten bei 2 Fällen umschrieben an einer Extremität und bei 4 Fällen ausgedehnt an mehreren Extremitäten beobachtet werden.

Das Elektromyogramm sprach in allen Fällen für eine spinale Muskelatrophie. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren immer normal. Eine Muskelbiopsie konnte bei 2 Patienten durchgeführt werden und zeigte histologisch das Bild einer neurogenen Muskelatrophie vom spinalen Typ. Die Muskelenzymaktivitäten aller Patienten lagen im Normbereich.

Tab. 4: Geschlecht, Manifestationsalter, Krankheitsdauer und Krankheitslokalisation bei Patienten der Gruppe 2

Fall Nr.	Geschlecht	Manif.-alter (Jahre)	Krankheits-dauer (Jahre)	Krankheitslokalisation	
6	männl.	40	20	Quadriceps femoris	rechts
				Fußheber	rechts
				Fußsenker	rechts
				Thenar	rechts
				Adductor pollicis	rechts
				Interossei	rechts
				Hypothenar	rechts
				Fingerextensoren	rechts
				Flexoren im Handgelenk	rechts
				Biceps brachii	rechts
7	männl.	48	30	Thenar	rechts
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerextensoren	bds.
				Fingerflexoren	bds.
				Extensoren im Handgelenk	bds.
				Brachialis	rechts
				Brachioradialis	bds.
				Deltoideus	bds.
				Schultermuskulatur	bds.
8	männl.	36	10	Thenar	rechts
				Adductor pollicis	rechts
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerextensoren	rechts
				Fingerflexoren	rechts
				Flexoren im Handgelenk	rechts
9	männl.	48	8	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	links
				Interossei	links
				Hypothenar	links
				Fingerflexoren	links
				Extensoren im Handgelenk	links
				Flexoren im Handgelenk	links
				Brachioradialis	links
				Biceps brachii	links
				Triceps brachii	links
				Deltoideus	links
				Quadriceps femoris	links

Fortsetzung Tab. 4:

Fall Nr.	Geschlecht	Manif.-alter (Jahre)	Krankheits-dauer (Jahre)	Krankheitslokalisation	
10	männl.	22	8	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerflexoren	bds.
				Flexoren im Handgelenk	bds.
				Brachioradialis	links
				Biceps brachii	links
				Triceps brachii	links
				Deltoideus	links
				Infraspinatus	links
				Fußheber	bds.
11	männl.	30	13	Biceps brachii	links
				Deltoideus	links
				Supraspinatus	links
				Infraspinatus	links
12	weibl.	46	13	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerextensoren	bds.
				Fingerflexoren	bds.
				Extensoren im Handgelenk	bds.
				Flexoren im Handgelenk	bds.
				Brachioradialis	bds.
				Biceps brachii	bds.
				Triceps brachii	bds.
				Deltoideus	bds.
				Supraspinatus	bds.
				Infraspinatus	bds.
				Rhomboidei	links
				Serratus anterior	bds.
				Beuger im Hüftgelenk	bds.
				Quadriceps femoris	bds.
				Fußheber	bds.
				Fußsenker	bds.

3.9.2.3. Kasuistik

Fall 6: Gr.J., 60-jähriger Landwirt. Mit 57 Jahren berentet.

Er befand sich seit dem 16. Lebensjahr in orthopädischer Behandlung wegen Senkfußstellung beidseits. Im Alter von 40 Jahren fiel ein Nachhinken des rechten Beines auf. Im Alter von 51 Jahren bemerkte er eine Schwäche der rechten Hand - er konnte den Hammer nicht mehr richtig führen. Nachts hatte er öfter krampfartige Schmerzen in beiden Oberschenkelmuskeln. Außerdem bestand eine Neigung zu rezidivierender Gastritis. In der Familie waren bisher keine derartigen Erkrankungen bekannt.

Neurologische Untersuchungen der letzten 10 Jahre in unserer Klinik zeigten eine langsam progrediente Erkrankung.

Motorik: Sah man anfangs noch keine Atrophien, so waren sie später jeweils rechtsseitig an Unterschenkel- und distaler Unterarmmuskulatur deutlich ausgeprägt. Zehen- und Hackengang waren rechts nicht möglich und sämtliche Bewegungen der rechten Hand kraftlos. Geschwächt waren auch die Oberarm- und Oberschenkelmuskeln rechts. Im Bereich der linken Körpermuskulatur ließ sich kein Kräfteverlust nachweisen. Faszikulationen konnten in der Muskulatur des rechten Ober- und Unterarmes sowie in der Wadenmuskulatur rechts gesehen werden.

Muskeltonus: Fragliche Erhöhung in allen Extremitäten.

Reflexe: An den Armen fehlten die Muskeleigenreflexe rechts, links waren sie schwach auslösbar bis auf den Bicepssehnenreflex, der ebenfalls fehlte. An den Beinen war der Patellarsehnenreflex rechts betont, der Achillessehnenreflex rechts nicht auslösbar. Die Prüfung des Babinskireflexes ergab rechtsseitig anfangs ein negatives Verhalten und im späteren Krankheitsverlauf eine stumme Sohle, linksseitig war der Reflex konstant negativ. Die Bauchhautreflexe waren zu Beginn der Erkrankung vorhanden und bei nachfolgenden Untersuchungen in allen Quadranten nicht mehr nachweisbar.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Bis auf eine Erhöhung der Serumtriglyzeride waren sämtliche Befunde, einschließlich Liquoranalyse und Muskelenzymaktivitäten, unauffällig.

Röntgenbild der HWS, BWS, LWS: Unauffällig.

EMG-Labor: In den betroffenen Arm- und Beinmuskeln ließ sich eine neurogene Schädigung mit Denervationszeichen und Fibrillationspotentialen nachweisen. Motorische und sensible Leitgeschwindigkeiten waren normal.

Muskelbiopsie: Das histologische Bild des rechten M.extensor carpi radialis sprach am ehesten für eine chronische, neurogene Atrophie vom spinalen Typ, wobei eine starke bindegewebige Sklerosierung des Gewebes und zum Teil dystrophische Veränderungen der Muskelfasern auffällig waren.

Fall 7: Gu.J., 78-jähriger Holzkaufmann

Mit 48 Jahren fiel dem Patienten eine Schwäche der linken Hand beim Kartenspielen auf. Nach 4-5 Jahren waren beide Hände vollständig bewegungsunfähig. Nach diesem rasch progredienten Verlauf schritt der Krankheitsprozeß kaum noch erkennbar fort. Gelegentlich konnte er Muskelzuckungen beobachten. In der Familie war keine derartige Erkrankung bekannt.

Neurologische Untersuchungen in unserer Klinik erfolgten im Alter von 75, 77 und 78 Jahren.

Motorik: Es fand sich eine regelrechte Skelettierung beider Hände und Unterarme. Nur der linke Daumenballen war noch erhalten mit der Möglichkeit der Oppositionsbewegung. Im starken Kontrast dazu waren die Oberarmmuskeln kaum geschwächt. Lediglich die Schultermuskulatur zeigte eine erkennbare Atrophie mit geringer Abduktionsschwäche. Die übrige Körpermuskulatur war kräftig. Ein fragliches Faszikulieren konnte im

Bicepsmuskel rechts beobachtet werden.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Sämtliche Muskeleigenreflexe ließen sich nur schwach auslösen. Links bestand ein angedeutet positives Babinskiphänomen, rechts war das Reflexverhalten negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Die Muskelenzymaktivitäten waren nicht pathologisch verändert.

Röntgenbild der HWS: Unauffällig.

EMG-Labor: Es zeigte sich eine neurogene Muskelerkrankung beider Arme mit einem gelichteten Muster motorischer Einheiten von hoher Amplitude. Die motorische Leitgeschwindigkeit des N.tibialis war normal.

Fall 8: H.W., 46-jähriger Schreiner

Der Patient bemerkte im Alter von 36 Jahren eine Schwäche im rechten Zeige- und Mittelfinger. Allmählich nahmen die ulnaren Finger der rechten Hand eine Krallenstellung ein. Obwohl Sensibilitätsstörungen fehlten und elektromyographisch ein pathologisches Muster im N.medianus-Bereich vorlag, wurde unter dem Verdacht einer Ulnarisparese durch Druckschädigung im Sulcus ulnaris ein Jahr später eine Verlagerungsoperation durchgeführt, die jedoch ohne Erfolg blieb. Die Schwäche nahm innerhalb der nächsten 6 Jahre weiter zu und ergriff auch den Unterarm. Außerdem konnte der Patient Muskelzuckungen im Bereich der Arme und Beine beobachten. Gelegentlich verkrampfte sich die Muskulatur am rechten Unterarm. Bei Kälte wurden die Finger der rechten Hand steif. In letzter Zeit plagten ihn Rückenschmerzen bei anstrengenden Arbeiten. In der Familie war keine derartige Erkrankung bekannt.

Der Patient kam 9 Jahre lang fast jährlich in unsere Klinik zu einer Kontrolluntersuchung, wobei die Progredienz des Lei-

dens in den letzten 3 Jahren außerordentlich gering war.

Motorik: Es zeigte sich eine Atrophie der kleinen Handmuskeln sowie der distalen Hälfte des Unterarmes rechts und eine geringe Verschmächtigung im Spatium interosseum I links. Entsprechend waren die Bewegungen der rechten Hand abgeschwächt mit Ausnahme der Streckung im Handgelenk. Die linke Hand und gesamte übrige Körpermuskulatur waren kräftig.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren beidseits regelrecht auslösbar und wiesen eine leichte Betonung am rechten Arm auf. Die Bauchhautreflexe waren rechts gegenüber links abgeschwächt, der Babisnkireflex fiel beidseits negativ aus.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blutbild, Blutsendkungsgeschwindigkeit, Liquorbefund und Muskelenzymaktivitäten zeigten keine pathologischen Werte.

Röntgenbild der HWS: Bis auf eine Streckhaltung unauffällig.

EMG-Labor: Es zeigte sich eine chronische neurogene Muskelschädigung mit Fibrillieren, Ausfall motorischer Einheiten und auffällig hohen Potentialen im Hypothenar beidseits.

Fall 9: K.R., 56-jähriger technischer Angestellter.
Mit 56 Jahren berentet.

Der Patient bemerkte vor 8 Jahren muskelkaterartige Schmerzen im linken Arm und eine Streckschwäche im linken Ringfinger. In einer auswärtigen Klinik wurde die Diagnose einer hohen Radialisschädigung gestellt. Doch innerhalb von 6 Jahren wurden der ganze Arm und die Schulter kraftlos. Seit 2 Jahren hatte er dieselben Muskelschmerzen im linken Bein, zudem Muskelzuckungen im linken Oberarm, rechten Daumenballen und bei-

den Beinen. Erst seit ein paar Wochen war ihm auch eine Schwäche der rechten Hand zwischen Daumen und Zeigefinger beim Schreiben aufgefallen. Die Familienanamnese war unauffällig.

Als wir den Patienten erstmals im Alter von 54 Jahren sahen, waren klinisch vornehmlich die linke Hand mit Unterarm, geringer auch Oberarm und Schulter links schwach und atrophisch. 2 Jahre später konnten wir folgenden Befund erheben:

Motorik: Der linke Arm hing bewegungsunfähig schlaff herab. Nur der Daumenballen war noch relativ gut erhalten. Die Opposition des Daumens und eine leichte Volarflexion der Hand waren als einzige Bewegung noch möglich. An der rechten Hand war lediglich die Daumenabduktion und -opposition abgeschwächt. Eine geringe Kraftminderung konnte im linken Oberschenkel festgestellt werden. An Armen und Beinen fanden sich Faszikulationen.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Am linken Arm fehlten die Muskeleigenreflexe, rechts waren sie schwach auslösbar; am rechten Bein waren sie lebhaft, besonders der ASR, am linken Bein gut auslösbar. Die Bauchhautreflexe waren seitengleich schwach auslösbar. Der Babinskireflex war beidseits negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Sämtliche Blutwerte, einschließlich Liquorbefund, Vitamin B1 und B12-Resorptionsteste und Muskelenzymaktivitäten waren nicht pathologisch verändert.

Myelographie: Unauffällig.

EMG-Labor: Es fanden sich deutliche Denervationszeichen mit reichlich Fibrillieren im Hypothenar links und Thenar rechts, fragliche Denervationszeichen auch im M.tibialis anterior links. Die motorischen und sensiblen Leitgeschwindigkeiten waren normal.

Fall 10: K.W., 36-jähriger kaufmännischer Angestellter

In der Vorgeschichte mit 26 Jahren eine Magenoperation wegen eines Ulcus ventriculi.
Im Alter von 22 Jahren bemerkte der Patient beim Schwimmen eine Kraftlosigkeit im linken Oberarm. Zudem beobachtete er gelegentlich Muskelzuckungen in demselben Arm. Im Alter von 26 Jahren - er kam erstmals zur neurologischen Untersuchung in unsere Klinik - sah man bereits eine Verschmächtigung beider Hände, die ihm selbst nicht aufgefallen war. In der Familie war keine derartige Erkrankung bekannt.

Eine Nachuntersuchung erfolgte 4 Jahre später und ergab folgende Befunde:

Motorik: Bei dem jetzt 30-jährigen Patienten war der gesamte linke Arm atrophisch und konnte nicht bis zur Horizontalen gehoben werden. Die Kraft des Biceps- und Tricepsmuskels war vom Untersucher mit einem Finger zu überwinden. Rechts waren der distale Unterarm und die Hand atrophisch und stärker geschwächt als links, besonders die Opposition des Daumens, das Fingerspreizen und die Volarflexion im Handgelenk. Die Beinmuskulatur war sehr kräftig, allerdings bestand eine Spitzfußstellung beidseits und der Hackengang war nicht vollständig möglich. Vereinzelt sah man Faszikulationen an den Oberarmen.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Der linke Bicepssehnenreflex war negativ, der linke Tricepssehnenreflex nur schwach auslösbar. Die übrigen Muskeleigenreflexe waren lebhaft. Die Bauchhautreflexe waren links deutlich, rechts nicht sicher positiv; es bestand jedoch eine große Bauchnarbe nach Magenoperation. Der Babinskireflex fiel beidseits negativ aus.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Die Muskelenzymaktivitäten lagen im Normbereich.

Röntgenbild der HWS: Unauffällig.

EMG-Labor: In den befallenen Muskeln fanden sich Zeichen einer chronischen, ausgeprägten neurogenen Muskelerkrankung mit Fibrillieren, gelichteten motorischen Einheiten und hohen Potentialen. Die motorischen und sensiblen Leitgeschwindigkeiten waren normal.

Fall 11: P.G., 43-jähriger Arbeiter

Zuvor nie ernsthaft krank gewesen.
Der Patient bemerkte etwa mit 30 Jahren eine zunehmende Kraftlosigkeit im linken Arm. Die Arbeit an der Spulereimaschine in einer Spinnerei war ihm immer schwerer gefallen. 5 Jahre später fiel ihm dann eine Abflachung der linken Schulter auf. In der Familie waren keine neuromuskulären Erkrankungen bekannt.

Wir hatten den Patienten 9 Jahre unter klinischer und elektromyographischer Kontrolle und konnten nur eine geringe Progredienz der Erkrankung verfolgen. Nachstehend wird der letzte Untersuchungsbefund des jetzt 43-jährigen Mannes wiedergegeben.

Motorik: Die Schultermuskulatur links (Deltoideus, Supraspinatus und Infraspinatus) und der Bicepsmuskel waren stark atrophiert. Der Arm konnte nur noch geringfügig abduziert werden, die Beugung im Ellenbogengelenk war schwach, die Streckung hingegen kräftig. Die Kraft und Motilität des rechten Armes sowie der übrigen Körpermuskulatur waren unauffällig.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Der linke Tricepssehnenreflex und Trömmner waren betont, der Bicepssehnenreflex im Vergleich zu rechts abgeschwächt auslösbar. Die übrigen Muskeleigenreflexe, besonders der linksseitige Achillessehnenreflex, waren lebhaft. Die Bauchhautreflexe ließen sich seitengleich gut auslösen. Der Babinskireflex wurde nach 10-jähriger Krankheitsdauer links positiv, rechts blieb er negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit, Liquorbefund und Muskelenzymaktivitäten zeigten keine pathologischen Werte.

Röntgenbild der HWS, LWS: Unauffällig.

Myelographie: Unauffällig.

EMG-Labor: Im M.biceps brachii links fanden sich Denervationszeichen mit Fibrillieren und positiven Potentialen. Die motorischen und sensiblen Leitgeschwindigkeiten waren normal.

Fall 12: Sch.M., 59-jährige Krankenschwester

Die Patientin bezeichnete sich von jeher als kränklich. Sie hatte neben den üblichen Kinderkrankheiten öfter Lungenentzündungen. Mit 46 Jahren wurde wegen einer Hydronephrose die rechte Niere exstirpiert. Kurz darauf hatte die Kraft im rechten Arm nachgelassen. 7 Jahre später war es zu einer akuten Verschlechterung mit Kraftlosigkeit in den Armen und Beinen gekommen. In der Familie waren bisher keine derartigen Erkrankungen aufgefallen.

Die Patientin wurde erstmals mit 53 Jahren stationär in unserer Klinik aufgenommen.

Motorik: Es fand sich eine Atrophie der gesamten Schulter-, Arm- und Handmuskulatur beidseits mit deutlichem Faszikulieren. Links bestand eine Scapula alata. Der linke Arm konnte nicht über die Horizontale gehoben werden, der rechte nur minimal. Die Streckung im Ellenbogengelenk war besonders schwach, aber auch die übrigen Muskelfunktionen der oberen Extremitäten waren kraftlos. Die Patientin hatte einen watschelnden Gang. Sie kam ohne Hilfe nicht aus der Hocke hoch und konnte aus liegender Stellung nur mit Unterstützung ihrer Arme wieder aufstehen. Der Zehen-

gang war erschwert, der Fersengang noch möglich, monopedales Hüpfen beidseits nicht mehr möglich.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren allgemein nur schwach auslösbar. Zeichen einer Pyramidenbahnschädigung fanden sich nicht.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Periphere Fazialisparese links mit Mundastschwäche.

Internistische Untersuchung: Der Blutdruck war mit 195 mmHg systolisch und 130 mmHg diastolisch erhöht.

Labor: Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit und Muskelenzymaktivitäten waren nicht pathologisch verändert. Der lumbal entnommene Liquor zeigte eine diskrete Linkszacke in der Mastixreaktion, die Luesreaktion war negativ. Bei der Magensaftanalyse fand sich eine Hypazidität.

Röntgenbild der HWS: Deutliche Fehlhaltung mit linkskonvexer Skoliose ohne Einengung der Foramina intervertebralia.

EMG-Labor: In den atrophierten Handmuskeln zeigten sich Denervationszeichen mit positiven Potentialen und gelegentliches Faszikulieren. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal.

Muskelbiopsie: Das histologische Bild des M.triceps brachii links sprach für eine neurogene Muskelatrophie vom spinalen Typ.

Verlauf: Nach 4 Jahren sahen wir die Patientin wieder. Jetzt konnte sie sich aus liegender Position alleine nicht mehr aufrichten. Beim Laufen war auch der Hackengang nicht mehr möglich. Die Muskeleigenreflexe waren an den oberen und unteren Extremitäten nicht auslösbar, wiederum ergab sich kein Hinweis auf eine Pyramidenbahnschädigung. Der elektromyographische Befund zeigte deutliche Spontanaktivitäten, hohe Muskelaktionspotentiale und ein gelichtetes Muster bei Will-

kürinnervation. 2 Jahre später - im Alter von 59 Jahren - berichtete die Patientin auf schriftliche Befragung hin, daß sich ihr Krankheitszustand weiter verschlechtert habe und sie jetzt dauernd auf fremde Hilfe angewiesen sei.

3.9.3. Gruppe 3: Spinale Muskelatrophie vom peronealen Typ mit Generalisationstendenz

3.9.3.1. Charakterisierung:

Typische Merkmale dieser Gruppe sind:
- das peroneale Verteilungsmuster der Muskelatrophie bei Erkrankungsbeginn und der konstant beidseitige Befall der distalen unteren Extremität im Verlauf der Krankheit,
- die Generalisationstendenz der chronisch progredienten Erkrankung mit Beteiligung aller 4 Extremitäten,
- der häufige Nachweis von Fußdeformitäten.

Differentialdiagnostische Schwierigkeiten können bei dieser Gruppe in zweierlei Hinsicht auftreten. Zu Beginn erinnert das Krankheitsbild an eine neurale Muskelatrophie. Es fehlen jedoch eindeutig nachweisbare Sensibilitätsstörungen und pathologische Veränderungen der Nervenleitgeschwindigkeit. Im weiteren Krankheitsverlauf können fragliche Hinweise auf eine Pyramidenbahnschädigung die Abgrenzung zur amyotrophen Lateralsklerose schwierig gestalten.

Fälle einer progressiv spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen mit peronealem Verteilungsmuster wurden 1968 von Dyck und Lambert beschrieben.

3.9.3.2. Eigene Ergebnisse (Tab. 5):

Zu dieser Gruppe haben wir 5 Fälle zusammengefaßt. Die Krankheit manifestierte sich im Alter zwischen 12 und 41 Jahren, durchschnittlich im Alter von 24,2 Jahren. 3 Patienten waren männlichen und 2 weiblichen Geschlechts.

Initial wurde 4 mal über Muskelschwäche und einmal über Muskelschmerzen geklagt. Die Krankheit begann jeweils an der Unterschenkelmuskulatur, und zwar 3 mal beidseitig und 2 mal einseitig.

Im Hinblick auf die Krankheitsprogression lassen sich zwei Verlaufsformen unterscheiden. Bei 2 Patienten schritt die Erkrankung über 24 bzw. 30 Jahre langsam progredient fort. Die restlichen 3 Patienten zeigten während des 5-, 13- und 18-jährigen Beobachtungszeitraumes eine deutlich schnellere Ausprägung der Symptomatik. Die Funktionsstörungen betrafen bei 4 Patienten alle 4 Extremitäten; bei einem Patienten mit 5-jähriger Erkrankungsdauer waren die oberen Extremitäten noch nicht befallen, aber beide unteren Extremitäten in ihrer Funktion erheblich beeinträchtigt. Eine Patientin verstarb nach 18-jähriger Krankheitsdauer an Pneumonie.

Die neurologische Untersuchung ergab bei 2 Patienten abgeschwächte oder fehlende Eigenreflexe in den atrophischen Muskeln. Bei 2 Patienten fand man gut auslösbare Eigenreflexe der stark atrophen Muskulatur. Fehlende oder im Seitenvergleich abgeschwächte Bauchhautreflexe konnten bei 2 Patienten nachgewiesen werden.Die Prüfung des Babinskiphänomens deckte in 2 Fällen eine beidseits stumme Sohle auf. Der Muskeltonus war in einem Fall erhöht. Ausgedehnte Faszikulationen an mehreren Extremitäten sah man bei 3 Patienten. Von den 5 Patienten hatten 3 Hohl- und Spreizfüße.

Das Elektromyogramm war in allen Fällen mit der Diagnose einer spinalen Muskelatrophie vereinbar. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren bei allen 5 Patienten normgerecht. Die in einem Fall durchgeführte Muskelbiopsie wies auf eine neurogene Muskelatrophie vom spinalen Typ hin. Zum Ausschluß einer neuralen Muskelatrophie wurde eine Patientin im Bereich des N.suralis biopsiert. Die fehlende morphologische Veränderung dieses rein sensiblen Nerven stützte die Diagnose einer spinalen Muskelatrophie. Die Muskelenzymaktivitäten waren zweimal pathologisch erhöht.

Tab. 5: Geschlecht, Manifestationsalter, Krankheitsdauer und Krankheitslokalisation bei Patienten der Gruppe 3

Fall Nr.	Geschlecht	Manif.-alter (Jahre)	Krankheits-dauer (Jahre)	Krankheitslokalisation	
13	männl.	15	24	Fußheber	bds.
				Fußsenker	bds.
				Thenar	bds.
				Adductor pollicis	rechts
				Interossei	bds.
				Triceps brachii	bds.
14	weibl.	15	30	Fußheber	bds.
				Fußsenker	rechts
				Interossei	bds.
15	männl.	41	5	Fußheber	bds.
				Quadriceps femoris	links
16	weibl.	38	18	Fußheber	bds.
				Fußsenker	links
				Quadriceps femoris	bds.
				Beuger im Kniegelenk	bds.
				Beckengürtelmuskulatur	links
				Interossei	bds.
17	männl.	12	13	Fußheber	bds.
				Fußsenker	bds.
				Quadriceps femoris	bds.
				Beckengürtelmuskulatur	bds.
				Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerflexoren	bds.
				Extensoren im Handgelenk	bds.
				Triceps brachii	bds.
				Deltoideus	bds.
				Infraspinatus	bds.

3.9.3.3. Kasuistik

Fall 13: A.W., 39-jähriger kaufmännischer Angestellter

Der Patient gab an, bis zu seinem 15. Lebensjahr ein sehr guter Sportler gewesen zu sein. Danach konnte er trotz Training seine Leistungen im 100-m-Lauf nicht steigern. Bis zu seinem 24. Lebensjahr arbeitete er aber ohne Beeinträchtigung in der Landwirtschaft der Eltern mit. Kurz danach bemerkte er eine Ungeschicklichkeit seiner Hände beim Knöpfen. Mit 31 Jahren wurde sein Gang unelastisch und das Treppensteigen fiel ihm schwerer. Familienanamnestisch bestand kein Hinweis auf eine vererbte neuromuskuläre Erkrankung.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 36 Jahren.

Motorik: An den Extremitäten fand sich eine distal betonte Atrophie der Unterschenkel- und kleinen Handmuskeln beidseits, jedoch insgesamt rechts eine Spur deutlicher als links. Zehen- und Hackengang waren nicht möglich. Hochgradig geschwächt war die Daumenopposition beidseits, die Daumenadduktion nur rechts. Der Hypothenar war nicht verschmächtigt. Im Bereich des Oberarmes war die Kraft des M.triceps brachii spürbar vermindert, und zwar rechts stärker als links, während der M.biceps brachii beidseits kräftig war. Die Oberschenkelmuskulatur war in ihrer Kraft unbeeinträchtigt. Faszikulieren konnte in allen Muskeln, besonders nach Anstrengung beobachtet werden.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Biceps- und Patellarsehnenreflexe waren schwach auslösbar, die Triceps- und Achillessehnenreflexe fehlten beidseits. Die Bauchhautreflexe waren seitengleich mittellebhaft, der Babinskireflex beidseits stumm.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Erhöht waren die Kreatinphosphokinaseaktivität auf 186 U/l, die Aldolaseaktivität auf 6,2 U/l und die Triglyzeride auf 230 mg% im Serum. Allgemeine Blutuntersuchungen, luesspezifische Reaktionen und Liquorbefund waren unauffällig.

EMG-Labor: In den Unterschenkelmuskeln fanden sich pathologische Spontanaktivität und polyphasisch umgebaute Potentiale bei insgesamt gelichteter Willküraktivität, im Spatium interosseum I sah man Zeichen eines alten neurogenen Prozesses. Die motorischen und sensiblen Leitgeschwindigkeiten waren normal.

Verlauf: Wir sahen den Patienten 3 Jahre später wieder. Klinisch war es nicht zu einer Verschlechterung gekommen. Allerdings waren die Kreatinphosphokinaseaktivität mit 587 U/l und die Aldolaseaktivität mit 6,6 U/l deutlich erhöht, was unter Umständen doch für eine gewisse Progredienz sprach.

Fall 14: R.G., 45-jährige Hausfrau

Zur Familienanamnese gab die Patientin an, daß die Eltern und die zwei Schwestern gesund seien, der Bruder der Großmutter väterlicherseits und ihr Sohn sollen Hohlfüße haben. Seit der Kindheit bestünden bei ihr beidseits Hohl- und Spreizfüße. Wegen Schmerzen in den Füßen habe sie sich schon seit dem 15. Lebensjahr in orthopädischer Behandlung befunden. Damals wurde an einen chronischen Denervierungsprozeß oder an eine Friedreich'sche Ataxie gedacht. Im Alter von 29 Jahren bemerkte sie, daß das rechte Bein dünner geworden und abends schwächer war. Die linke Wade hatte eher an Umfang zugenommen.

Die neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte erstmals im Alter von 38 Jahren.

Motorik: Die Hände wirkten sehr grazil bei leicht abgeschwächter Fingerspreizung beidseits. Der rechte Unterschenkel war deutlich atrophisch und maß im Umfang 31 cm, linksseitig 35 cm. Die Mm.peronaei und der M.tibialis

anterior links waren ebenfalls atrophisch, während der linke M.triceps surae eher hypertrophisch wirkte. Sie hatte beidseits Spitz-Hohlfüße und trat beim Gehen zuerst mit dem Vorfuß auf. Beim Hackengang wurden nur die Zehen gering gehoben, während der Zehengang beidseits gut möglich war. Die grobe Kraft in den übrigen Muskeln war nicht gemindert.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren an den Armen schwach auslösbar. An den Beinen waren der Patellarsehnenreflex beidseits lebhaft, der rechte Achillessehnenreflex fehlend, der linke normal auslösbar. Die Bauchhautreflexe waren normal, pathologische Reflexe fehlten.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Koordination: Ungestört.

Labor: Sämtliche Serumanalysen und der Liquorbefund ergaben normale Werte.

Röntgenbild der HWS, LWS: Unauffällig.

EMG-Labor: Es fanden sich deutliche Denervationszeichen im Bereich der kleinen Fußmuskeln und kleinen Handmuskeln beidseits, mit Fibrillieren und gelichtetem Muster bei Willkürinnervation. Die Nervenleitgeschwindigkeiten des N.tibialis und N.ulnaris lagen im Normbereich.

Ursprüngliche Diagnose: Verdacht auf neurale Muskelatrophie.

Verlauf: 5 Jahre später kam die Patientin erneut zu einer stationären Untersuchung. Zwischenzeitlich hatte die Kraft im rechten Unterschenkel weiter abgenommen. Im Fußgelenk hatte sie keinen Halt und knickte öfter um. Vor allem plagten sie jetzt Kreuzschmerzen nach längerer Arbeit. Die internistische Untersuchung war unauffällig. Die neurologische Untersuchung war im wesentlichen unverändert. Zum Ausschluß einer Band-

scheibenprotrusion wurde ein Dimer-X-Myelogramm durchgeführt, welches eine Megacauda ohne sicheren Hinweis auf eine Wurzelkompression ergab. Um eine neurale Muskelatrophie abzugrenzen, untersuchte man den sensiblen N.suralis. Das histologische Bild war unauffällig, wodurch die Annahme einer spinalen Muskelatrophie gestützt wurde. Elektromyographisch fanden sich im M.gastrocnemius beidseits wiederum Zeichen einer chronischen Denervation mit Spontanaktivität, Entladungsserien und stark umgebauten Willkürpotentialen. Die motorischen und sensiblen Nervenleitgeschwindigkeiten lagen sowohl an den oberen als auch an den unteren Extremitäten im Normbereich.
Nach einem weiteren Jahr war die Erkrankung praktisch nicht fortgeschritten. Im Vordergrund der Beschwerden standen weiterhin Kreuzschmerzen.

Fall 15: H.E., 46-jähriger Verputzer

In der Vorgeschichte linksseitige Lumboischialgien. Im Alter von 41 Jahren fehlte die Kraft im linken Bein. Die linke Oberschenkelmuskulatur schmerzte und ermüdete schnell. Die Familienanamnese war unauffällig.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte 2 Jahre später.

Motorik: Der Patient zeigte den typischen Steppergang bei einer beidseitigen Fußheberparese. Die Unterschenkelmuskulatur war jedoch nicht verschmächtigt, sondern eher hypertrophisch. Der linke Quadricepsmuskel erschien atrophisch und paretisch - z.B. bereitete das Stuhlsteigen links Schwierigkeiten. Im Bereich der oberen Extremitäten war die Kraftentfaltung nicht beeinträchtigt. Faszikulieren konnte in der Wadenmuskulatur beidseits und im linken Oberschenkel gesehen werden.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Der Patellarsehnenreflex fehlte links. Die Achillessehnenreflexe waren beidseits auslösbar. Die Muskeleigenreflexe an den oberen Extremitäten waren seitengleich schwach auslösbar, die Bauchhautreflexe waren vorhanden, der Babinskireflex fiel beidseits negativ aus.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Lasegue: Beidseits negativ.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: DieSerumenalysen und der Liquorbefund waren unauffällig.

Myelographie: Im seitlichen Bild Wellung der Kontrastmittelsäule in Höhe aller Bandscheibenräume; im Schrägbild gute Darstellung der Wurzeltaschen ohne sichere Beeinträchtigung.

EMG-Labor: In den Fußhebermuskeln beidseits und im M.quadriceps links fand sich eine hochgradige Denervation mit Zeichen einer chronischen neurogenen Muskelerkrankung. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal.

Verlauf: 3 Jahre später - im Alter von 46 Jahren - berichtete der Patient auf schriftliche Befragung hin, daß die Kraft in den Beinen weiter abgenommen habe und er kaum noch Treppensteigen könne.

Fall 16: R.H., Hausfrau. Mit 56 Jahren verstorben.

Seit ihrem 25. Lebensjahr half die Patientin im eigenen landwirtschaftlichen Betrieb mit. Im Alter von 38 Jahren bemerkte sie erstmalig eine Fußheberschwäche im linken Bein, die sich jedoch nach 6 Wochen wieder vollständig zurückgebildet haben soll. 11 Jahre später, mit 49 Jahren, war erneut eine Schwäche im linken Fuß aufgetreten. Seit ihrem 51. Lebensjahr trug sie eine Peronaeusfeder links. In der Familie war keine derartige Erkrankung bekannt.

Mit 52 Jahren kam die Patientin erstmals zur Untersuchung in die Neurologische Klinik.

Motorik: Die Patientin hatte beidseits Hohl-Spreizfüße. Die Fußheber links waren vollständig paretisch, leichter geschwächt waren der M.triceps surae und M.quadriceps derselben Seite. Monopedales Hüpfen war somit links nicht möglich und das Stuhlsteigen erschwert. Das rechte Bein sowie die übrige Körpermuskulatur waren unauffällig.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeldehnungsreflexe waren an den Armen seitengleich auslösbar. Der Patellarsehnenreflex war links abgeschwächt, der Achillessehnenreflex im Vergleich zu rechts fehlend. Die Bauchhautreflexe waren schwach auslösbar. Der Babinskireflex war beidseits negativ.

Sensibilität: Fragliche Hypaesthesie und Hypalgesie am gesamten linken Bein.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Internistische Untersuchung: Der Blutdruck war mit 210 mmHg systolisch und 105 mmHg diastolisch erhöht. Weiterhin bestand eine Adipositas.

Gynäkologische Untersuchung: Kein Hinweis auf einen Tumor im Beckenbereich.

Labor: Die Neutralfette waren mit 244 mg% erhöht. Das Blutzuckertagesprofil zeigte gering erhöhte Werte. Die übrigen Serumanalysen sowie Vitamin B1-, B12- und Xyloseresorptionsteste waren unauffällig. Der Liquorbefund zeigte keine pathologischen Abweichungen.

Röntgenbild der LWS: Leichte Streckhaltung und Skoliose.

Röntgenbild der Niere: Unauffällig.

Myelographie: Keine krankhaften Veränderungen in der Lumbalregion.

EMG-Labor: Es fanden sich Denervationszeichen im M.quadriceps, M.triceps surae und in den Mm.peronaei links. Die Willküraktivität war in der Peronaeusgruppe links vollkommen aufgehoben. Die Nervenleitgeschwindigkei-

ten im N.tibialis und N.peronaeus links waren normal.

Ursprüngliche Diagnose: Verdacht auf neurale Muskelatrophie.

Verlauf: 2 Jahre später - im Alter von 54 Jahren - wurde die Patientin erneut stationär aufgenommen. Anamnestisch gab sie eine Oberschenkelfranktur links an. Das rechte Bein sei jetzt auch schwächer geworden und die Kraft in den Armen lasse zunehmend nach. Seit dem Schenkelhalsbruch könne sie nur noch mit Hilfe von Krücken laufen. Häufig komme es zu deutlichen Krämpfen und Zuckungen in den geschwächten Muskeln der Beine und neuerdings auch der Arme. Im Winter fühle sich das linke Bein kalt und steif an.

Die Patientin konnte ohne Unterstützung weder gehen noch stehen. Die gesamte linke Unterschenkel- und Fußmuskulatur war atrophisch und nahezu vollständig plegisch, nur die Großzehe konnte gering bewegt werden. Deutlich schwach und atrophisch, jedoch weniger ausgeprägt als am Unterschenkel, war die Oberschenkelmuskulatur links mit Einschluß der Glutealmuskulatur. Rechts waren die Fußheber paretisch bei gut erhaltener Plantarflexion; die rechte Oberschenkelmuskulatur war leicht geschwächt. An den oberen Extremitäten war noch keine sichere Kraftminderung zu objektivieren. Die Muskeleigenreflexe an den Armen waren seitengleich und mittellebhaft. Patellarsehnenreflexe und Achillessehnenreflexe waren links nicht, rechts nur schwach auslösbar. Die Bauchhautreflexe fehlten bei schlaffen, adipösen Bauchdecken. Der Babinskireflex war beidseits negativ. Elektromyographisch fanden sich diskrete Denervationszeichen jetzt auch im Thenar und Hypothenar rechts. Das histologische Bild des linken M.quadriceps sprach für eine neurogene Muskelatrophie vom spinalen Typ.

2 Jahre darauf erfuhren wir, daß die Patienten 56-jährig an einer Pneumonie verstorben war.

Fall 17: Z.H., 25-jähriger Hilfsarbeiter in einer Elektromotorenfabrik

Normale Geburt. Als Kind Scharlach, Masern, Röteln, Keuchhusten und Windpocken durchgemacht. Sonst nie ernsthaft krank gewesen. Anamnestisch fiel auf, daß im Alter von 10 Jahren die Leistungen in der Schule nachließen, obwohl er zuvor ein sehr guter Schüler gewesen war.
Bis zu seinem 12. Lebensjahr waren die Füße normal geformt. Denn lief der Junge einwärts und es kam zur Hohlfußbildung und Spitzfußstellung. Der Zehenspitzengang war nicht mehr möglich. Mit 13 Jahren wurde eine orthopädische Korrekturoperation der Füße durchgeführt. Seither verspürte er Schmerzen im rechten Fuß. In der Familie waren keine neuromuskulären Erkrankungen oder Hohlfüße bekannt.

Mit 16 Jahren wurde der Patient erstmals neurologisch in unserer Klinik untersucht.

Motorik: Die Füße waren im Sinn einer Hohlfußbildung und Spitzfußstellung deformiert. Entsprechend war die Fuß- und Zehenhebung schwach. Bei der Plantarflexion der Füße wurde der äußere Fußrand kräftig gesenkt, der innere Fußrand dagegen nur gering. Muskelatrophien fielen nicht auf. Die Arm- und Oberschenkelmuskulatur war kräftig.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren seitengleich mittellebhaft auslösbar, die Bauchhautreflexe in allen Quadranten vorhanden. Der Babinskireflex war rechts positiv, links zeigte sich ein Spreizphänomen.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Koordination: Ungestört.

Labor: Blut- und Liquorwerte waren normal.

Röntgenbild der Sprunggelenke: Keine pathologischen Veränderungen der knöchernen Strukturen.

Röntgenbild der Füße: Atypische Zehenhaltung. Mäßige Arthrose und Osteoporose.

EEG: Normaler Alphawellenrhythmus.

Hirnleistung: Im Hamburg-Wechsler-Intelligenztest für Erwachsene erreichte er einen Gesamt-IQ von 81.

EMG-Labor: Im M.tibialis anterior, im M.triceps surae, in den Peronealmuskeln und geringer in den kleinen Fußmuskeln beidseits zeigte sich ein florider Denervationsprozeß mit Fibrillieren und positiven Potentialen. Bei Innervation war das Aktivitätsmuster gelichtet, die Potentiale zeigten eine leichte Verbreiterung. Die Nervenleitgeschwindigkeiten und distalen Latenzen waren normal.

Ursprüngliche Diagnosen: Verdacht auf Zustand nach zerebraler Kinderlähmung, Verdacht auf Friedreich'sche Ataxie, Verdacht auf spinale Muskelatrophie

Verlauf: Der Patient kam 9 Jahre später im Alter von 25 Jahren zur Nachuntersuchung. Das Krankheitsbild hatte sich zwischenzeitlich erheblich verschlechtert. Mit 18 Jahren waren auch die Hände kraftlos geworden; in Kälte wurden sie steif.
Bei der Untersuchung war der Gang spastisch, die gesamte Unterschenkelmuskulatur atrophisch und gelähmt. Die Fußgelenke waren versteift. Der Patient konnte sich aus dem Liegen nicht aufrichten, das Stuhlsteigen war nur mit Hilfe der Arme möglich. Im Bereich der oberen Extremitäten war die Hand- und Unterarmmuskulatur verschmächtigt. Die Daumen konnten weder adduziert noch opponiert werden. Die Bewegungen in den Fingern und im Handgelenk waren schwach, nur das Strecken der Finger ging gut. Der M.triceps brachii war beidseits hochgradig paretisch, der M.deltoideus geschwächt. Kräftig hingegen waren der M.biceps brachii und M.brachioradialis. Der M.infraspinatus war rechts deutlicher als links atrophiert. Faszikulationen konnten an den Armen beobachtet werden. Der Muskeltonus war in

den Beinen und im rechten Arm erhöht. Es existierte ein Adduktorenspasmus beidseits. Die Muskeleigenreflexe an den Armen sowie die Patellarsehnenreflexe waren lebhaft auslösbar. Die Achillessehnenreflexe fehlten, der Babinskireflex war beidseits stumm. Die Bauchhautreflexe fehlten. Die Sensibilität war nicht beeinträchtigt. Bei den Laboruntersuchungen waren die Muskelenzymaktivitäten (CPK: 75 U/l; Aldolase: 8,6 U/l) erhöht. Das EMG zeigte in verschiedenen Muskelgruppen floride Denervationszeichen.

3.9.4. Gruppe 4: Progressive spinale Muskelatrophie nach Poliomyelitis acuta anterior

3.9.4.1. Charakterisierung:

Typische Merkmale dieser Gruppe sind
- die Erkrankung an Poliomyelitis acuta anterior in der Vorgeschichte,
- der Jahre später einsetzende Beginn der progressiv spinalen Muskelatrophie in Muskeln ohne Restsymptome der Polioerkrankung.

Diese Patientengruppe ist von besonderem Interesse, da das Poliomyelitisvirus wiederholt als ätiologischer Faktor der progressiv spinalen Muskelatrophie diskutiert wurde (Bodechtel, 1948; Becker, 1953; Zilkha, 1962; Postkanzer et al., 1969; Mulder et al., 1972; Norris, 1975).

3.9.4.2. Eigene Ergebnisse (Tab. 6a und b):

Die genannten Kriterien trafen auf 4 Patienten unserer Studie zu, und zwar einen Mann und 3 Frauen. Die Patienten waren im Alter zwischen 1 1/2 und 17 Jahren an Poliomyelitis erkrankt. Die Polioerkrankung verlief in allen Fällen auffallend schwer, beteiligte immer mehr als eine Extremität und ließ deutliche Restlähmungen zurück (Tab. 6a).
14 bis 33 Jahre später - durchschnittlich nach 23,1 Jahren -

entwickelten sie die Symptomatik einer progressiv spinalen Muskelatrophie, deren Manifestationsalter also zwischen 16 und 41 Jahren schwankend im Durchschnitt bei 28,6 Jahren lag.

Zu Beginn der progressiv spinalen Muskelatrophie klagten 2 Patienten über Muskelschwäche, ein Patient über Muskelschwund und ein Patient über Muskelschmerzen. Die Erkrankung befiel primär Muskeln, in denen keine Restsymptome der Poliomyelitis bestanden (Tab. 6b). Nach halbseitiger Kinderlähmung, die in 2 Fällen angegeben wurde, manifestierte sich die spinale Muskelatrophie vorwiegend kontralateral. Die initiale Lokalisation war in 3 Fällen der Handbereich (einmal rechts, zweimal links) und in einem Fall der linke Unterschenkel.

Der Verlauf der spinalen Muskelatrophie konnte bisher 8 bis 26 Jahre lang - also durchschnittlich über 18,3 Jahre hinweg - beobachtet werden. Ein Stillstand wurde nicht festgestellt. Bei 3 der 4 Patienten kam es zu einer deutlichen Ausbreitung der Symptomatik über den Ort der Primärmanifestation hinaus. Der vierte Patient verstarb nach 8-jähriger Krankheitsdauer an akutem Herzversagen; zum Zeitpunkt der letzten Untersuchung war nur die linke Hand befallen.

Die neurologische Untersuchung ergab in 2 Fällen ein angedeutet positives Babinskizeichen. Umschriebene Faszikulationen einer Extremität und ausgedehnte Faszikulationen mehrerer Extremitäten konnten jeweils einmal nachgewiesen werden. Hohlfüße wurden bei 2 Patienten beobachtet.

Das Elektromyogramm wies in allen Fällen auf eine spinale Muskelatrophie hin. Die Nervenleitgeschwindigkeit lag immer im Normbereich. Die Muskelenzymaktivitäten waren nicht erhöht. Muskelbiopsien wurden keine entnommen.

Tab. 6a: Geschlechtsverteilung, Manifestationsalter und Krankheitslokalisation der Poliomyelitis acuta anterior bei Patienten der Gruppe 4

Fall Nr.	Geschlecht	Manif.-alter (Jahre)	Lokalisation der Primärlähmung	Lokalisation der Restlähmung	
18	weibl.	1 1/2	Körperhälfte rechts	Biceps brachii	rechts
				Triceps brachii	rechts
				Deltoideus	rechts
				Supraspinatus	rechts
				Infraspinatus	rechts
				Quadriceps femoris	rechts
19	weibl.	2	Körperhälfte links	Fußheber	links
20	weibl.	17	gesamter Körper	Brachioradialis	links
				Biceps brachii	links
				Triceps brachii	links
				Deltoideus	links
				Quadriceps femoris	rechts
21	männl.	3	?	gesamtes Bein	rechts
				Interossei	rechts
				Triceps brachii	rechts
				Deltoideus	rechts

Tab. 6b: Geschlechtsverteilung, Manifestationsalter, Krankheitsdauer und Krankheitslokalisation der spinalen Muskelatrophie bei Patienten der Gruppe 4

Fall Nr.	Geschlecht	Manif.-alter (Jahre)	Krankheits-dauer (Jahre)	Krankheitslokalisation	
18	weibl.	22	26	Thenar	links
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Extensoren im Handgelenk	rechts
				Fußheber	bds.
19	weibl.	16	26	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
20	weibl.	41	13	Thenar	rechts
				Abductor pollicis	links
				Extensoren im Handgelenk	links
				Triceps brachii	rechts
				Deltoideus	rechts
				Quadriceps femoris	rechts
21	männl.	36	8	Thenar	links
				Interossei	links
				Hypothenar	links

3.9.4.3. Kasuistik

Fall 18: D.D., 48-jährige Schneiderin

Die Patientin hatte als Kind neben Masern und Röteln eine Poliomyelitis im Alter von 1 1/2 Jahren durchgemacht, wobei die ganze rechte Körperseite gelähmt war. Zurück blieb eine schlaffe Lähmung der rechten Schulter, des rechten Oberarmes und im geringen Ausmaß auch des rechten Oberschenkels. In den darauffolgenden 20 Jahren war es zu keiner Änderung des Kräftezustandes gekommen. Familienanamnestisch fanden sich keine Hinweise auf neuromuskuläre Erkrankungen oder Fußdeformitäten. Während der ersten Schwangerschaft verspürte die damals 22-jährige Patientin eine zuvor nicht vorhandene Schwäche im linken Bein. Sie hatte vor allem während der letzten Monate der Gravidität ziehende Schmerzen in der Glutealmuskulatur und krampfartige Sensationen in der linken Wade. Innerhalb der nächsten 1-2 Jahre wurde der linke Unterschenkel dünner. Im Alter von 23 Jahren fiel dem Hausarzt eine Abflachung des linken Daumenballens auf; der Patientin bereiteten feine Näharbeiten Schwierigkeiten. Sie wurde daraufhin erstmals in der Neurologischen Klinik ambulant untersucht.

Motorik: Die rechte Schulter- und Oberarmmuskulatur waren hochgradig atrophisch. Die Schulter konnte nicht angehoben werden, eine Beugung und Streckung im Ellbogengelenk war nicht möglich (Zustand nach Poliomyelitis). Weniger verschmächtigt waren die rechte Unterarmmuskulatur, die kleinen Handmuskeln beidseits sowie die linke Wadenmuskulatur. Es fiel ein hinkender Gang linksseitig auf. Die Dorsalflexion beider Füße war abgeschwächt. Die Patientin hatte beidseits Hohlfüße.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Armreflexe waren rechts erloschen, links schwach auslösbar. Der Patellarsehnenreflex war links im Vergleich zu rechts sehr lebhaft, die Achillessehnenreflexe fehlten beidseits. Die Bauchhautreflexe waren seitengleich schwach auslösbar. Der linke Babinskire-

flex fiel negativ, der rechte fraglich positiv aus.

Sensibilität: Umschriebene Hypaesthesie im Bereich der Oberschenkelvorderseite links.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Ursprüngliche Diagnosen: Verdacht auf chronische Poliomyelitis, Verdacht auf spinale Muskelatrophie, Verdacht auf amyotrophe Lateralsklerose

Verlauf: 5 Jahre später war die Patientin zu einer stationären Untersuchung bereit, nachdem wieder eine Gravidität bestand und sich eine Verschlechterung des linken Beines mit erhöhter Ermüdbarkeit und Spannungsgefühl zeigte. Gegenüber der ersten Untersuchung hatte sich das Krankheitsbild objektiv gesehen jedoch nicht verschlechtert. Laboruntersuchungen von Blut, Urin, Liquor und Muskelenzymaktivitäten waren ohne pathologischen Befund. Elektromyographische Untersuchungen der linken Unterschenkelmuskulatur legten den Verdacht auf eine neurogene Schädigung nahe.

7 und 8 Jahre später wurden erneut EMG-Kontrollen vorgenommen. Es fanden sich Denervationszeichen im Thenar und Interosseus I beidseits. Die motorischen Nervenleitgeschwindigkeiten im N.ulnaris und N.medianus sowie die distale Latenz im N.medianus waren normal.

26 Jahre nach der Erstuntersuchung gab die jetzt 48-jährige Patientin an, daß sich das linke Bein seither nicht verschlechtert hatte, die linke Hand jedoch bis vor 5 Jahren zunehmend kraftloser und dünner geworden war. Eine Schwäche im rechten Bein war ihr nicht aufgefallen.

Untersuchungsbefund: An der rechten oberen Extremität bestand eine Schulter- und Oberarmlähmung nach Poliomyelitis. Die distalen Befunde an den Händen und Unterschenkeln sahen symmetrisch aus: Die kleinen Handmuskeln rechts, insbesondere der Interosseus I, waren atrophisch mit einer Abschwächung der Fingerspreizung und Daumanadduktion. Weniger kraftvoll war auch die

Streckung im Handgelenk. Links waren der Daumenballen und die kleinen Handmuskeln verschmächtigt mit Abschwächung der Daumenab- und adduktion und Spreizung der Finger. Unter-, Oberarm- und Schultermuskulatur links waren kräftig. An den unteren Extremitäten fiel beidseits ein Pes equinovarus auf. Beide Unterschenkel waren in Relation zu den Oberschenkeln verschmächtigt. Die linke Wade maß im Umfang 2 cm weniger als die rechte. Der Hackengang war beidseits nicht möglich, der Zehengang möglich. Der Muskeltonus war nicht erhöht. An den Armen waren die Muskeleigenreflexe rechts erloschen, links waren der Bicepssehnenreflex schwach, der Tricepssehnenreflex lebhaft auslösbar. An den Beinen war der Patellarsehnenreflex rechts schwach, links lebhaft auslösbar. Die Achillessehnenreflexe fehlten beidseits. Der rechte Babinskireflex war negativ, der linke angedeutet positiv. Die Sensibilität war intakt. Die Werte für Kreatinphosphokinase und Aldolase lagen im Normbereich. Das EMG zeigte im Bereich des Interosseus I beidseits eine neurogene Muskelerkrankung mit Fibrillieren, positiven Potentialen und einem hochgradig gelichteten Muster bei Willküraktivität mit hohen motorischen Einheiten. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal.

Fall 19: G.B., 42-jährige Kindergärtnerin

Nach Erzählungen der Mutter konnte die Patientin im Alter von 2 Jahren plötzlich nicht mehr laufen. Es wurde der Verdacht auf eine Poliomyelitis geäußert, zumal in der Nachbarschaft zur gleichen Zeit 2 Kinder an Poliomyelitis erkrankt waren. Im Rahmen der Erkrankung war die ganze linke Körperseite paretisch gewesen. Als Restsymptome verblieben eine Fußheberparese mit Fehlstellung des linken Fußes und ein Wachstumsrückstand des linken Beines von 2 cm sowie eine linkskonvexe Skoliose. Mit Ausnahme einer Appendektomie und Lumboischialgien rechts war die Patientin ansonsten nie ernsthaft krank gewesen. In der Familie waren keine neuromuskulären Erkrankungen oder Hohl-

füße bekannt. Bereits im Alter von 16 Jahren fiel der Patientin eine Verschmächtigung des linken Daumenballens auf. Mit 27 Jahren kam es nach einer Polioschluckimpfung zu einem Verkrampfen der linken Hand- und Beinmuskulatur verbunden mit einer Übelkeit. Mit 33 Jahren wurde die rechte Hand schmächtiger. Zeitweise schmerzten die Hände oder fühlten sich pelzig an. Zuckungen konnte sie in den geschwächten wie gesunden Muskeln beobachten. Nach körperlicher Anstrengung verkrampften sich Hand- und Wadenmuskulatur. Im Alter von 34 Jahren wurde die Patientin von einer chirurgischen Klinik in die Neurologische Klinik zur EMG-Untersuchung überwiesen, um eine Medianusschädigung bei Karpaltunnelsyndrom auszuschließen. Im linken M.abductor pollicis zeigte sich ein sehr dünnes Aktivitätsmuster mit hohen Potentialen ohne Fibrillieren. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal. Somit bestand kein verwertbarer Anhalt für ein Karpaltunnelsyndrom.
Wir sahen die Patientin 3, 6, 7 und 9 Jahre später wieder. Sie gab weiterhin krampfartige Schmerzen im Bereich der Hände, des Rückens und der Beine an. Im wesentlichen sei der Krankheitsprozeß jedoch nur gering fortgeschritten. Zwischenzeitlich war noch eine Achillessehnenverlängerungsoperation links durchgeführt worden.

Nachstehend der letzte Untersuchungsbefund der jetzt 42-jährigen Patientin:

Motorik: Im Bereich der Arme fiel eine Muskelatrophie beider Hände, geringfügig auch der Unterarme auf. Schulter- und Oberarmmuskulatur waren kräftig. Geschwächt waren die Daumenopposition und -abduktion, das Fingerspreizen und -adduzieren, insgesamt links ausgeprägter als rechts. Ein Faszikulieren konnte im linken Thenarmuskel gesehen werden. An den unteren Extremitäten fielen Hohlfüße auf. Der linke Fuß glich mit Krallenstellung der Zehen einem Friedreichfuß. Das linke Bein war im Vergleich zu rechts 2 cm kürzer (Zustand nach Poliomyelitis). Linker Ober- und Unterschenkel erschienen dünner als rechts, bei der Kraftprüfung war nur der Hackengang erschwert.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren an den Armen seitengleich auslösbar. An den Beinen waren die Patellarsehnenreflexe beidseits angehoben, der Achillessehnenreflex rechts auslösbar, links erloschen. Die Bauchhautreflexe waren schnell erschöpflich, der Babinskireflex fiel beidseits negativ aus.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blut-, Liquor- und Muskelenzymdiagnostik waren ohne pathologischen Befund.

Röntgenbild der HWS: Unauffällig.

EMG-Labor: Untersuchungen im M.abductor pollicis beidseits zeigten Riesenpotentiale und Faszikulieren in Serie und sprachen für einen chronischen neurogenen Prozeß. Im M.tibialis anterior links ließ sich eine ältere neurogene Schädigung nachweisen. Motorische und sensible Nervenleitgeschwindigkeiten waren an Händen und Unterschenkeln normal.

Fall 20: K.A., 54-jährige Volksschullehrerin

In der Kindheit erkrankte die Patientin an Scharlach, Windpocken, Masern, Röteln, Mumps, Diphtherie, Meningitis (mit 6 Jahren), Pneumonien und Angina tonsillaris. Mit 17 Jahren erkrankte sie an einer Poliomyelitis mit Lähmung aller Extremitäten. Nach 1 1/2-jährigem Krankheitsverlauf blieb als Restsymptomatik eine Lähmung der linken Schulter und des linken Oberarmes mit Verkürzung der linken oberen Extremität sowie eine geringe Schwäche im rechten Oberschenkel zurück. Trotzdem habe sie danach viel Sport treiben können. Seit ihrer Jugend leide sie unter Migräne und in den letzten Jahren unter Magengeschwüren. In der Familie waren bisher keine neuromuskulären Erkrankungen aufgetreten. Im Alter von 41 Jahren bemerkte die Patientin eine Schwäche in der rechten Hand. 3 Jahre später war der Daumenballen geschwunden und der gesamte rechte Arm schwächer geworden.

Ungefähr zu derselben Zeit wurde auch der rechte Oberschenkel zunehmend kraftloser. Sie stolperte leicht und knickte beim Treppensteigen mit dem rechten Bein ein.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 44 Jahren.

Motorik: Es fand sich am linken Arm eine erhebliche Atrophie des M.deltoideus. Der Arm konnte nicht in die Horizontale gebracht werden. Die linksseitigen Oberarmmuskeln (M.biceps brachii, M.brachioradialis und M.triceps brachii) waren hochgradig geschwächt (Zustand nach Poliomyelitis). Dabei waren die linksseitigen Unterarm- und Handmuskeln kräftig. Daneben bestanden diffuse Atrophien des rechten Armes, nämlich des Daumenballens, M.triceps brachii und M.deltoideus. Im Bereich der unteren Extremitäten war der rechte M.quadriceps mäßig atrophisch und damit das Stuhlsteigen erschwert. Faszikulationen konnte man über den Schulterblättern und an der Innenseite der Oberschenkel beobachten.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Bei sonst lebhaftem Reflexstatus waren an den Armen die Tricepssehnenreflexe, der linke Bicepssehnenreflex und an den Beinen der rechte Patellarsehnenreflex schwach auslösbar. Die Bauchhautreflexe waren seitengleich vorhanden. Der Babinskireflex war beidseits negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Sämtliche Befunde (Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit, Virusserologie, Liquoruntersuchung, Muskelenzymaktivitäten, Luesreaktionen, Schillingtest) waren unauffällig. Die Magensaftanalyse ergab eine Hypazidität.

Röntgenbild der HWS: Streckhaltung.

EMG-Labor: Im linken Oberarm subtotale alte Denervation. Im Thenar rechts und M.quadriceps rechts Ausfall motori-

scher Einheiten bei Willkürinnervation ohne Anhalt für eine akute Denervation.

Verlauf: Eine Kontrolluntersuchung erfolgte 10 Jahre später. Bei der Anamnese gab die Patientin an, daß die Schwäche im rechten Oberarm und rechten Oberschenkel zwischenzeitlich zugenommen habe und weiter zunehme. So könne sie seit 4-5 Jahren nicht mehr mit dem rechten Bein zuerst in den Bus steigen.
An neuen Untersuchungsbefunden war eine Schwäche der Daumenabduktion links hinzugekommen. Das Stuhlsteigen war jetzt rechts nicht mehr möglich, links weiterhin durchführbar. Bei der Reflexprüfung waren der Trizepssehnenreflex und Patellarsehnenreflex rechts nicht mehr auslösbar, links fehlten der Bizepssehnenreflex und Radiusperiostreflex. Der Babinskireflex war rechts stumm, links angedeutet positiv bei normalem Muskeltonus. Elektromyographisch zeigten sich im rechten M.deltoideus und M.quadriceps nur wenige Riesenpotentiale bei Willkürinnervation. Die motorischen und sensiblen Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal.

Fall 21: L.K., Glasbläser. Mit 44 Jahren verstorben.

Er erkrankte mit 3 Jahren an einer Poliomyelitis. Nach 1 1/2-jähriger Krankheitsdauer blieb eine Schwäche und Wachstumsminderung des rechten Beines, eine rechtskonvexe Skoliose der Brustwirbelsäule sowie eine weniger ausgeprägte Schwäche des rechten Armes zurück. Seit seinem 16. Lebensjahr trug er ein Stützkorsett. Seit seinem 34. Lebensjahr litt er an Bronchitiden. Die Familienanamnese war unauffällig. Im Alter von 36 Jahren bemerkte er Schmerzen in der linken Hand, gefolgt von einem Schwächegefühl und Verschmächtigung der Muskulatur. Nachts traten Muskelzuckungen im linken Oberarm auf.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 37 Jahren.

Motorik: Die gesamte rechte Beinmuskulatur war erheblich atrophiert und das Bein um 4 cm verkürzt. Entsprechend war

die Beweglichkeit eingeschränkt. Der Patient zeigte einen Steppergang rechts. Der Fersengang war nicht möglich. Weniger verschmächtigt war die Armmuskulatur rechts mit Parese des M.triceps brachii, gering des M.deltoideus und der kleinen Handmuskeln. Im Bereich des Thorax fiel ein Rippenbuckel rechts auf (Zustand nach Poliomyelitis).
An der linken Hand waren der Thenar, Hypothenar und die Interdigitalräume deutlich atrophisch. Unterarm-, Oberarm- und Schultermuskeln links waren normal kräftig, ebenso die linke Beinmuskulatur.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: An den Armen und Beinen waren die Muskeleigenreflexe bis auf einen fehlenden Tricepssehnenreflex, Patellarsehnenreflex und Achillessehnenreflex rechts lebhaft auslösbar. Die Bauchhautreflexe waren seitengleich vorhanden, der Babinskireflex fiel beidseits negativ aus.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Internistische Untersuchung: Emphysembronchitis.

Labor: Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit, Liquorbefund, Virusserologie und Luesreaktionen zeigten keine pathologischen Werte.

Röntgenbild der HWS, BWS: Hochgradige rechtskonvexe Torsionsskoliose mit Scheitelpunkt in Höhe der 6. und 7. Brustwirbelkörper.

EMG-Labor: Untersuchungen des Thenarmuskels links waren mit einer Vorderhornschädigung vereinbar.

Verlauf: 7 Jahre später verstarb der Patient an einem akuten Herzversagen. Es ist nicht bekannt, inwieweit die neurologische Symptomatik sich in den 7 Jahren verschlechtert hatte.

3.9.5. Gruppe 5: Fragliche oder nicht näher klassifizierbare spinale Muskelatrophie

3.9.5.1. Charakterisierung:

Das klinische Erscheinungsbild dieser Patienten ähnelt einem chronischen Vorderhornsyndrom und spricht damit für eine Erkrankung des zweiten Motorneurons. Besonderheiten bestimmter Befunde oder des Verlaufs ermöglichen die Zuordnung zur spinalen Muskelatrophie jedoch nur unter Vorbehalten. Die Patienten lassen sich trotz einiger Parallelen in keine der vorangegangenen Gruppen einreihen. Es handelt sich also um Grenzfälle von besonderem differentialdiagnostischen Interesse.

3.9.5.2. Eigene Ergebnisse (Tab. 7):

Wegen der Heterogenität der Patientengruppe soll hier auf eine zusammenfassende Ergebnisdarstellung verzichtet werden. Wir beschränken uns folglich auf die kasuistischen Mitteilungen.

Tab. 7: Geschlecht, Manifestationsalter, Krankheitsdauer und Krankheitslokalisation bei Patienten der Gruppe 5

Fall Nr.	Geschlecht	Manif.-alter (Jahre)	Krankheits-dauer (Jahre)	Krankheitslokalisation	
22	weibl.	18	49	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerextensoren	bds.
				Fingerflexoren	bds.
				Extensoren im Handgelenk	bds.
				Fußheber	bds.
23	männl.	15	62	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Fingerextensoren	bds.
				Brachioradialis	bds.
				Biceps brachii	bds.
				Glutaei	bds.
				Beuger im Hüftgelenk	bds.
				Adductoren des Oberschenkels	bds.

Fortsetzung Tab. 7:

Fall Nr.	Geschlecht	Manif.-alter (Jahre)	Krankheits-dauer (Jahre)	Krankheitslokalisation	
(23)				Abductoren des Oberschenkels	bds.
				Quadriceps femoris	bds.
				Beuger im Kniegelenk	bds.
				Fußheber	bds.
24	weibl.	32	12	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	rechts
				Interossei	rechts
				Hypothenar	rechts
				Fingerflexoren	rechts
25	männl.	21	16	Fingerextensoren	rechts
				Extensoren im Handgelenk	rechts
				Triceps brachii	rechts
26	männl.	28	11	Abductor pollicis	bds.
				Interossei	links
				Fingerextensoren	bds.
				Extensoren im Handgelenk	bds.
				Biceps brachii	bds.
				Triceps brachii	bds.
				Deltoideus	bds.
				Infraspinatus	bds.
				Pectoralis	bds.
27	männl.	30	6	Quadriceps femoris	bds.
				Fußheber	bds.
				Fußsenker	bds.
28	weibl.	37	5	Thenar	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
29	männl.	17	1/2	Thenar	bds.
				Adductor pollicis	bds.
				Interossei	bds.
				Hypothenar	bds.
				Fingerflexoren	bds.
				Extensoren im Handgelenk	bds.
				Flexoren im Handgelenk	bds.

3.9.5.3. Kasuistik

Fall 22: F.J., 67-jährige Büroangestellte

Als Kind Mittelohrentzündungen, seither Schwerhörigkeit auf beiden Ohren.
Familienanamnestisch fiel auf, daß die Patientin einer Verwandtenehe entstammte, d.h. der Vater war mit der Tochter seiner leiblichen Schwester verheiratet. Die Patientin hatte Hammerzehen; eine ähnliche Fußdeformität bestand auch bei ihrem Vater und ihrem Bruder. In der weiteren Familie, insbesondere bei den Kindern und Enkeln des Bruders - die Patientin hat selbst keine Kinder -, waren keine neuromuskulären Erkrankungen oder Fußdeformitäten bekannt.
Im Alter von 18 Jahren bemerkte die Patientin beim Barrenturnen eine Schwäche in beiden Handgelenken - sonst sei sie aber eine gute Turnerin gewesen. Mit 20 Jahren bereitete ihr das Kuhmelken Schwierigkeiten. Mit 50 Jahren machte sich eine Streckschwäche im linken Zeigefinger beim Maschinenschreiben bemerkbar. Dabei fiel ihr erstmals auf, daß ihre Hände "flach" waren. Seit ihrem 30. Lebensjahr trug sie orthopädische Einlagen wegen Hammerzehen und Gehbeschwerden.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 67 Jahren.

Motorik: Die Unterarm- und Handmuskulatur war beidseits, links ausgeprägter als rechts, atrophisch. Die Daumenballen waren völlig geschwunden. Bei der Kraftprüfung waren Händedruck, Beugung und Streckung der Finger sowie die Dorsalflexion im Handgelenk sehr schwach. An beiden Beinen fand sich eine massive Fußheberschwäche mit Spitzfußstellung. Die Füße waren geschwollen und durch Hammerzehen und Ballenbildung deformiert. Der Hackengang war nicht möglich, der Zehengang hingegen gut.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren ohne Seitendifferenz gut auslösbar, bis auf einen abgeschwächten Achillesseh-

nenreflex beidseits. Zeichen einer Pyramidenbahnschädigung fehlten.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Differentialblutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit, Liquorbefund, Muskelenzymaktivitäten und Luesreaktionen waren unauffällig.

EMG-Labor: In den kleinen Handmuskeln links Spontanaktivität als Ausdruck einer floriden Denervierung. Bei Willküraktivität verschmälerte, amplitudenverminderte und polyphasisch aufgesplitterte Potentiale mit mäßig dichtem Muster. Normale motorische Leitgeschwindigkeit im N.ulnaris rechts.
Es lag also ein stark pathologisches EMG vor, das jedoch keine klare Differenzierung zwischen neurogener oder primär myogener Erkrankung erlaubte.

Muskelbiopsie: Histologisch fanden sich im M.biceps brachii (klinisch kräftig!) eine partielle Typ-II-Faser-Atrophie, jedoch weder Hinweise für einen neurogenen Umbau, noch für primär myopathische Veränderungen.

Fall 23: G.E., 77-jähriger Polier. Mit 52 Jahren berentet.

Außer Masern und Mumps bis zu seinem 15. Lebensjahr nie ernsthaft krank gewesen. Der Patient hatte als einziger der Familie schon im Kindesalter Hohlfüße und deformierte Zehen. Familienanamnestisch fiel auf, daß ein Bruder des Patienten ebenfalls erkrankt sein soll. Der Bruder habe im Alter von 38 Jahren mit den Händen schlecht greifen können und zeige zudem - jetzt 69-jährig - eine Gehbehinderung durch Schwäche in den Beinen. Außerdem soll ein Bruder der Mutter Schwierigkeiten beim Greifen gehabt haben. Bei Großeltern, Eltern, weiteren Geschwistern und deren Kindern - der Patient selbst ist kinderlos - sind keine ähnlichen Störungen bekannt.
Bei dem Patienten begann die Muskelschwäche an den Händen im Alter von 15 Jahren. Er führte dies zunächst auf Erfrierungen

zurück. Der Krankheitsprozeß muß dann über viele Jahre, unmerklich für den Patienten, langsam fortgeschritten sein. Erst im Alter von 40 Jahren wurde der Muskelschwund durch einen Militärarzt dokumentiert. In seinem Bericht sprach er von einem hochgradig fortgeschrittenen Stadium der Erkrankung mit Atrophien der Hand- und Oberschenkelmuskulatur. Er bezeichnete die Erkrankung als "klassisches Bild einer spinalen progressiven Muskelatrophie (Typus Duchenne-Aran)", nachdem die elektrische Reizung eine totale Entartungsreaktion zeigte, wodurch die Dystrophia musculorum progressiva ausgeschlossen werden konnte. Im Alter von 52 Jahren benötigte der Patient einen Stock zum Gehen und wurde berentet, da die Kraft zum Heben oder Aufrichten aus gebückter Stellung nicht mehr reichte. Der Patient war der Meinung, daß gerade in den letzten 2 Jahren die Schwäche in den Beinen stark zugenommen habe.

Nachstehend der neurologische Untersuchungsbefund des jetzt 77-jährigen Patienten:

Motorik: Die Schultermuskulatur war bis auf ein leichtes Abstehen der linken Scapula kräftig. Im Bereich der Arme waren der M.biceps brachii, der M.brachioradialis und die kleinen Handmuskeln beidseits, jedoch rechtsbetont atrophisch. Eine Beugung im Ellenbogengelenk gegen Eigenschwere war nur für 2 Sekunden möglich. Auffälligerweise waren die Tricepsmuskeln normal kräftig. Die Daumenabduktion und Fingerextension waren rechts wie links leicht abgeschwächt, Daumenadduktion, Fingerspreizung und -adduktion konnten beidseits nicht ausgeführt werden. Die Dorsal- und Volarflexion im Handgelenk sowie die Beugung der Finger und somit der Faustschluß waren normal kräftig. Bei Betrachtung der Beine waren beide Oberschenkel und der rechte Unterschenkel verschmächtigt. Der Patient hatte beidseits Hohlfüße. Die Fuß- und Zehenheber waren abgeschwächt, die Fußbeuger intakt. Beugung und Streckung im Kniegelenk waren erheblich abgeschwächt, ebenso die Ab- und Adduktion der Beine. Die Hüftstreckung war paretisch, die Hüftbeugung möglich. Nacken-, Hals- und

Rückenmuskulatur waren kräftig.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: An den Armen waren die Bicepssehnenreflexe nicht, die Tricepssehnenreflexe nur schwach auslösbar. An den Beinen fehlten Patellarsehnenreflex und Achillessehnenreflex rechts, links waren sie auslösbar. Die Bauchhautreflexe waren vorhanden, der Babinskireflex fiel beidseits negativ aus.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Bei Bestimmung der Muskelenzymaktivitäten war die Kreatinphosphokinase mit 186 U/l deutlich erhöht. Die Blutentnahme erfolgte allerdings nach der EMG-Untersuchung. Die Aldolase war mit 0,6 U/l im Bereich der Norm. Die restlichen Serumanalysen und die Blutsenkungsgeschwindigkeit waren unauffällig.

EMG-Labor: Der elektromyographische Befund war in verschiedenen Muskeln hochgradig pathologisch. Dabei bot sich eigentlich nicht das typische Bild einer neurogenen Schädigung, an vielen Stellen wurde eher ein myopathisches Muster registriert. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal.

Fall 24: H.H., 44-jährige Schneiderin

Leidet seit ihrer Jugend unter Migräne.
Familienanamnestisch fiel eine Daumenballenaplasie der rechten Hand auf. Der Patientin fehlte seit der Geburt der rechte Daumenballen. Die Mutter, der Großvater mütterlicherseits und ein Bruder der Patientin zeigten dieselbe Störung von Geburt an. Die Eltern und Großeltern stammten aus demselben Ort mit etwa 2000 Einwohnern.
Trotz der rechtsseitigen Daumenballenaplasie war die Patientin jahrelang in ihrem Beruf als Schneiderin nicht beeinträchtigt. Erst mit 32 Jahren beobachtete sie bei Kälteeinwirkung eine gewisse Schwäche und Ungeschicklichkeit ihrer Hand. In den

nächsten 3 Jahren wurde die Hand so schwach, daß sie nicht mehr nähen konnte und jetzt weitgehend die linke Hand benutzen mußte. Seither meinte sie einen Stillstand der Krankheit verzeichnen zu können. Ihre Mutter und ihr Bruder hingegen konnten noch mit der rechten Hand wie gewohnt arbeiten.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 38 Jahren. Jährliche Kontrolluntersuchungen, insgesamt 7 Jahre lang, zeigten einen unveränderten Zustand.

Motorik: Die gesamte rechte Hand und der distale Unterarm waren atrophisch. An der linken Hand war der Thenar leicht abgeflacht. Entsprechend waren sämtliche Funktionen der rechten Hand erheblich geschwächt mit Ausnahme der Streckung und Beugung im Handgelenk und der Fingerstreckung. Die übrige Körpermuskulatur war kräftig.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Sehnenreflexe waren an den oberen Extremitäten seitengleich lebhaft auslösbar, mit Ausnahme des Trömmner, der rechts fehlte. Der Babinskireflex war beidseits negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Röntgenbild der HWS: Unauffällig.

EMG-Labor: Im rechten Hypothenar zeigte sich ein neurogener Prozeß mit Fibrillieren und einem erheblich gelichteten Aktivitätsmuster mit hohen motorischen Einheiten. Im linken M.abductor pollicis brevis war das Interferenzmuster bei Willkürinnervation ebenfalls gelichtet. Die motorischen und sensiblen Leitgeschwindigkeiten waren normal.

Fall 25: D.H., 37-jähriger Industriekaufmann

Im Alter von 21 Jahren litt er öfter unter "rheumatischen" Beschwerden in den Hand- und Fußgelenken, ohne daß Schwellungen auftraten. Etwa zur gleichen Zeit bemerkte er auch eine Streckschwäche im Zeige- und Mittelfinger rechts. In der Familie waren keine neuromuskulären Erkrankungen bekannt.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 26 Jahren.

Motorik: Es zeigte sich eine Atrophie der Extensoren im Unterarm und des M.triceps brachii rechts. Entsprechend waren die Dorsalflexion im Handgelenk und die Extension des 2., 3. und 4. Fingers geschwächt, der Faustschluß aber kräftig. Im Bereich des M.brachioradialis konnte man Faszikulationen sehen.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Bis auf eine Abschwächung des rechten Tricepssehnenreflexes war der Reflexbefund normal und seitengleich. Pathologische Reflexe fanden sich nicht.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Bis auf eine erhöhte Kreatinphosphokinaseaktivität von 2,1 mol/ml waren sämtliche Laboruntersuchungen, einschließlich Liquorbefund, unauffällig.

Röntgenbild der HWS: Unauffällig.

EMG-Labor: Die Muskelatrophie ließ sich aufgrund von Faszikulieren und rarefiziertem Interferenzmuster im rechten M.triceps brachii als neurogen klassifizieren.

Verlauf: 11 Jahre später zeigten sich im EMG des M.triceps brachii rechts Faszikulieren und eine pseudomyotone Serie. Klinisch war es zwischenzeitlich weder zu einer Verschlechterung noch Besserung gekommen. Man konnte wieder Faszikulationen im M.brachioradialis beobachten. Der Babinskireflex war negativ. Die Verdachtsdiagnose lautete spinale Muskelatrophie.

Auffallend war, daß auch der Sohn des Patienten im Alter von 16 Jahren kurzzeitig eine neurologische Symptomatik zeigte, die zunächst als spinale Muskelatrophie fehlgedeutet wurde. Der Sohn war morgens mit einem "steifen Hals" aufgewacht und konnte seinen Kopf nicht ohne Schmerzen nach rechts wenden. Die Schmerzen hielten einen Tag an. 4 Wochen später bemerkte er Muskelzuckungen im rechten Oberarm. Kurz darauf konnte er den Arm nicht mehr über die Horizontale heben und Kraulbewegungen beim Schwimmen fielen ihm schwer.

Nachstehend der neurologische Untersuchungsbefund des 16-jährigen Patienten:

Motorik: Die Mm.deltoideus, triceps brachii, biceps brachii und supraspinatus rechts waren im Vergleich zu links abgeflacht und ihre Kraft geschwächt. Der Arm konnte nicht über die Horizontale gehoben werden. Hand- und übrige Körpermuskulatur waren kräftig. Faszikulationen konnten nicht gesehen werden.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Bei sonst lebhaftem Reflexstatus waren der Bicepssehnenreflex, Radiusperiostreflex und Tricepssehnenreflex rechts gegenüber links schwächer auslösbar. Die Bauchhautreflexe waren seitengleich vorhanden, der Babinskireflex negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blut-, Liquor- und Muskelenzymdiagnostik sowie Virusserologie waren ohne pathologischen Befund.

Röntgenbild der HWS: Unauffällig.

EMG-Labor: Im M.deltoideus und M.biceps brachii rechts sah man polyphasische Potentiale, die verbreitert waren. Die distale Latenz zum M.deltoideus lag im Normbereich.

Ursprüngliche Diagnose: Verdacht auf spinale Muskelatrophie.

Verlauf: Eine Woche später kam es zu einer Besserung, so daß der Arm wieder, wenn auch noch schwach, über die Hori-

zontale gehoben werden konnte. Elektromyographisch zeigten sich im M.deltoideus rechts Fibrillieren und große, zum Teil polyphasische Potentiale bei hochgradig gelichtetem Aktivitätsmuster. Die Diagnose wurde daraufhin geändert in "Verdacht auf neuralgische Schulteramyotrophie bei familiär bedingter Überempfindlichkeit peripherer Nerven".

Fall 26: L.W., 39-jähriger technischer Angestellter

Im Alter von 24 Jahren erkrankte der Patient an einem malignen Non-Hodgkin-Lymphom - nach der damaligen Klassifikation Morbus Brill-Symmers - der Halslymphknoten. Die gesamte Halsregion wurde mit 6000 R Tele-Caesium im Zeitraum von 4 Wochen bestrahlt. Ungefähr 4 Jahre später setzten krampfartige Muskelbeschwerden an der rechten Halsseite ein, die später auch nach links zogen und den linken Arm miteinbezogen. 2 Jahre darauf bemerkte er beim Heben von Lasten eine Schwäche im linken Arm und konnte Muskelzuckungen im linken Oberarm beobachten. Im Alter von 37 Jahren trat zudem eine Schwäche im Bereich der rechten Schultermuskulatur auf. Weiterhin bemerkte der Patient Kreuzschmerzen und ziehende Mißempfindungen im rechten Oberschenkel. In der Familie waren bisher keine neuromuskulären Erkrankungen aufgefallen.

Wir sahen den Patienten in unserer Klinik im Alter von 37 und 39 Jahren. Innerhalb dieser 2 Jahre war es neben der beidseitigen Schulter- und Oberarmschwäche auch zu einer Beteiligung des Unterarmes und der Hand beidseits gekommen. Die Diagnose lautete spinale Muskelatrophie vom Typ "Vulpian-Bernhardt". Nachfolgend der letzte Untersuchungsbefund:

Motorik: Die vorderen Halsseiten waren eingefallen und trophisch verändert. Die Halsmuskeln fühlten sich induriert an. Die Nacken- und vordere Halsmuskulatur war jedoch kräftig. Die Schulterbeweglichkeit war frei. Die Mm.infraspinati und der linke M.deltoideus waren atrophisch. Der linke Arm konnte nicht in der Horizontalen gehalten werden, der rechte Arm konnte zwar über den Kopf

gehoben werden, ließ sich aber sehr leicht hinabdrükken. Der linke M.biceps brachii war paretisch, so daß der Unterarm nicht im rechten Winkel gegen die Schwerkraft gehalten werden konnte, rechts war dies nur mit Mühe möglich. Der M.triceps brachii war links kräftiger als rechts, aber auch deutlich schwach. An den Unterarmen war die Dorsalflexion im Handgelenk und den Fingern linksbetont und die Daumenabduktion rechtsbetont schwach, die Daumenopposition beidseits kräftig. Das Fingerspreizen war links etwas schwach, die Fingeradduktion insgesamt kräftig. Beugung in Handgelenk und Fingern sowie der Faustschluß waren ohne Kraftminderung. Die Mm.pectorales schienen beidseits nicht voll kräftig zu sein. Beide Schulter- und Oberarmpartien zeigten ausgeprägtes Faszikulieren. Im Bereich der Bein- und Rückenmuskulatur fand sich keine Schwäche.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: An den Armen fehlten die Bicepssehnenreflexe, die Tricepssehnenreflexe waren seitengleich lebhaft auslösbar. An den Beinen waren die Patellarsehnenreflexe auffallend lebhaft. Die Bauchhautreflexe waren schwach auslösbar, der Babinskireflex negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit und Liquorbefund waren nicht pathologisch verändert. Von den Muskelenzymaktivitäten war die Kreatinphosphokinase mit 76 U/l diskret erhöht, die Aldolase lag mit 0,6 U/l im Normbereich. Die Lipidelektrophorese zeigte eine Hyperlipidämie vom Typ IV.

EMG-Labor: Es fanden sich Denervationszeichen in der Schulter- und Handmuskulatur mit sehr hohen Einzelpotentialen. Der Befund in der Beinmuskulatur war unauffällig. Die Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal.

Muskelbiopsie: Das histologische Bild des M.deltoideus links sprach für eine primär neurogene Schädigung.

Fall 27: L.G., 36-jähriger Kabelfacharbeiter

Von Geburt an Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte, mit 5 Jahren Korrekturoperation. Im Alter von 31 Jahren Orbita- und Jochbeinfraktur links durch einen Verkehrsunfall.
Der Patient verspürte erstmals im Alter von 28 Jahren starke Kreuzschmerzen. 2 Jahre später bemerkte er zunächst in der linken Unterschenkelmuskulatur eine Schwäche und einen Muskelschwund, dann auch in der linken Oberschenkelmuskulatur. Die Erkrankung war von Muskelschmerzen begleitet. Früher war er Leistungssportler im Ringen. In der Familie war keine derartige Erkrankung bekannt.
Untersuchungen an auswärtigen Kliniken ergaben zunächst den Verdacht auf ein Lumbalsyndrom links. Es wurde an eine chronische Radikuloneuritis im Lumbalbereich gedacht. Die daraufhin durchgeführte Muskelbiopsie zeigte histologisch eine Muskelatrophie mit Pseudohypertrophie; als Ursache wurde nun eine chronische Myositis angenommen. Eine weitere Untersuchung ergab aufgrund des EMG-Befundes eine neurogene Schädigung im Sinne einer Vorderhornerkrankung. Das Krankheitsbild wurde damals als Restzustand nach einer latent abgelaufenen Poliomyelitis aufgefaßt.

Die erste neurologische Untersuchung in unserer Klinik erfolgte im Alter von 32 Jahren.

Motorik: Es zeigte sich eine Atrophie vorwiegend der linken Unterschenkelmuskulatur, die linke Oberschenkelmuskulatur war jedoch auch deutlich verschmächtigt. Der Hakkengang war infolge einer Fußheberparese links nicht möglich, rechts eingeschränkt. Die Plantarflexion war kräftig. Das Stuhlsteigen wurde links schlechter als rechts durchgeführt. Im Bereich der oberen Extremitäten gab der Patient beim Armvorhalteversuch ein ziehendes Gefühl im rechten Arm an.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe der Beine waren im Vergleich zu den Armen deutlich abgeschwächt. Der linke Achillessehnenreflex fehlte. Die Bauchhautreflexe waren seiten-

gleich auslösbar. Pathologische Reflexe der Babinski-gruppe fehlten.

Sensibilität: Hypaesthesie und Hypalgesie an der Vorderseite des linken Unterschenkels.

Hirnnerven: Lidschlußschwäche links und Hypaesthesie im Bereich des linken N.infraorbitalis. Doppelbilder beim Blick nach oben und unten (Zustand nach Orbita- und Jochbeinfraktur links).

Koordination: Ungestört.

Labor: Die Serumanalysen, einschließlich Muskelenzymaktivitätsmessungen, zeigten keine pathologischen Werte.

EMG-Labor: Neurogene Schädigung der linksseitigen Beinmuskulatur ohne Anhalt für einen floriden Prozeß. Kein Hinweis auf eine Myopathie. Die motorischen Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal.

Ursprüngliche Diagnose: Verdacht auf Zustand nach latent abgelaufener Poliomyelitis.

Verlauf: 2 Jahre später klagte der Patient über Muskelkrämpfe in den Beinen, die ihn auch nachts nicht schlafen ließen. Die Schwäche und Verschmächtigung habe weiter zugenommen und betreffe jetzt vornehmlich das rechte Bein. Bei der elektromyographischen Untersuchung zeigte sich eine floride neurogene Denervation mit Fibrillieren in der linken Unterschenkelmuskulatur, weniger ausgeprägt auch in der rechten. Die motorische Nervenleitgeschwindigkeit im N.tibialis rechts war normal. Bei der Sensibilitätsprüfung fand sich eine strumpfförmige Hypaesthesie und Hypalgesie an beiden Beinen. Die Verdachtsdiagnose lautete spinale Muskelatrophie, wobei die Ursache der sensiblen Störungen unklar blieb. Im Alter von 36 Jahren - der Patient gab jetzt auch eine Schwäche in beiden Armen an - fand sich ergänzend zu obigem Befund jetzt auch eine Beeinträchtigung des Zehengangs links. Die Armmuskulatur war bei der Kraftprüfung unauffällig. Der Muskeltonus war nicht erhöht.

Die vorher beschriebene Sensibilitätsminderung bestand weiterhin. Der lumbal entnommene Liquor sowie eine anschließend durchgeführte Myelographie waren in ihrem Befund völlig unauffällig. Röntgenbilder der HWS, BWS und LWS zeigten regelrechte Strukturen. Elektromyographisch kamen wieder Zeichen eines neurogenen Prozesses in der Bein-, nicht aber in der Armmuskulatur zur Darstellung. Sie waren jedoch nicht so ausgeprägt wie bei der Voruntersuchung. Bei der feingeweblichen Untersuchung von Nadelbiopsien des rechten und linken M.extensor hallucis longus fiel eine gruppierte leichte Faseratrophie des rechten Muskels auf. Die motorischen und sensiblen Nervenleitgeschwindigkeiten waren normal. Die Diagnose lautete "Neurogene Denervation unklarer Genese mit Verdacht auf spinale Muskelatrophie".

Fall 28: Sch.G., 42-jährige Patientin

Im Alter von 37 Jahren machten sich Schmerzen, die besonders nachts auftraten, in beiden Händen und Unterarmen bemerkbar. Bei der neurologischen Untersuchung in unserer Klinik zeigten sich bereits deutliche Atrophien des Thenarmuskels beidseits, jedoch ohne Sensibilitätsausfall. Im Elektromyogramm sah man vereinzelt Fibrillieren und ein gelichtetes Muster bei Willküraktivität. Motorische und sensible Leitgeschwindigkeiten des N.medianus waren normal. Die Erkrankung wurde als beidseitiges Karpaltunnelsyndrom diagnostiziert und zunächst rechtsseitig operiert. Unmittelbar postoperativ sistierten die Schmerzen an der rechten Hand und traten nicht wieder auf. Dennoch wurde die Hand zunehmend kraftloser, der Hypothenar schwand und 4. und 5. Finger nahmen eine Krallenstellung ein. Im Alter von 41 Jahren wurde der linke Karpaltunnel operativ revidiert und rechtsseitig eine Opponensplastik durchgeführt, da der Thenar vollkommen atrophisch war. Ein Jahr später war es aber auch linksseitig zu einer Progredienz des Leidens gekommen. In der Familie waren keine neuromuskulären Erkrankungen bekannt.

Nachstehend der letzte Untersuchungsbefund der jetzt 42-jährigen Patientin:

Motorik: An den Händen waren beide Daumenballen geschwunden. Die Daumen konnten weder vollständig opponiert noch adduziert werden. Weiterhin bestand eine Streckschwäche des 4. und 5. Fingers beidseits. Die Kleinfingerballen waren verschmächtigt. Die Kraft der übrigen Muskeln war uneingeschränkt.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren an Armen und Beinen gut auslösbar. Pathologische Reflexe fanden sich nicht.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten. Auch postoperativ keine Paraesthesien oder Schmerzen.

EMG-Labor: Im Hypothenar links sah man Spontanaktivität mit Fibrillieren sowie Riesenpotentiale und ein stark gelichtetes Muster bei Willküraktivität. Motorische und sensible Nervenleitgeschwindigkeiten im N.ulnaris und N.medianus waren normal.

Diagnose: Karpaltunnelsyndrom beidseits und fortschreitende Denervation, deutlich über den N.medianus-Bereich hinausreichend, im Sinne einer spinalen Muskelatrophie.

Fall 29: W.W., 17-jähriger Schlosserlehrling

Keine ernsthaften Vorerkrankungen.
Im Alter von 17 Jahren bemerkte der Patient erstmals im rechten Daumen eine Schwäche. 2 Monate später fielen ihm ein Muskelschwund an beiden Händen, Muskelzuckungen an den Oberarmen und Wadenkrämpfe auf. Es bestand kein Hinweis auf eine familiäre Erkrankung.

Neurologischer Untersuchungsbefund des 17-jährigen Patienten:

Motorik: An den oberen Extremitäten zeigte sich eine ausgeprägte Atrophie sämtlicher Handmuskeln und beider Unterarme. Der Faustschluß konnte nur noch unvollständig ausgeführt werden. Faszikulieren sah man im Bereich der kleinen Handmuskeln.

Muskeltonus: Keine Erhöhung.

Reflexe: Die Muskeleigenreflexe waren seitengleich auslösbar, mittellebhaft an den Beinen und nur sehr schwach an den Armen. Der Babinskireflex war negativ.

Sensibilität: Keine Störungen für alle Qualitäten.

Hirnnerven: Keine Ausfallserscheinungen.

Labor: Blutwerte, Liquorbefund und Muskelenzymaktivitäten waren nicht pathologisch verändert.

Röntgenbild der HWS: Unauffällig.

Myelographie: Unauffällig.

EMG-Labor: Der Befund in den kleinen Handmuskeln sprach für eine Schädigung des peripheren Motorneurons. Die motorischen Leitgeschwindigkeiten des N.ulnaris und N.tibialis waren im Normbereich.

4. DISKUSSION

Seit ihrer Erstbeschreibung durch DUCHENNE und ARAN in den Jahren 1849 und 1850 ist die spinale Muskelatrophie des Erwachsenenalters ein in der Eigenständigkeit umstrittenes Krankheitsbild geblieben (BONDUELLE, 1975; NORRIS, 1975). Dies folgt aus der Tatsache, daß das Kardinalsymptom der Erkrankung - die klinisch nachweisbare neurogene Muskelatrophie - auch als Teilaspekt anderer neurologischer Krankheiten auftreten und dabei ganz in den Vordergrund rücken kann (NORRIS, 1975).

Dank verbesserter diagnostischer Methoden bereitet die Differenzierung zu einigen neuromuskulären Erkrankungen, wie beispielsweise der neuralen Muskelatrophie, heute kaum noch Schwierigkeiten. Die strenge Abgrenzung zur amyotrophen Lateralsklerose gestaltet sich jedoch weiterhin problematisch (NORRIS, 1975).

Der Beweis einer alleinigen Degeneration des 2. Motorneurons, wodurch die spinale Muskelatrophie pathologisch-anatomisch definiert wird (BROWNELL et al., 1970), ist letztendlich nur im Sektionssaal möglich. Nicht ganz selten konnten bei Erkrankungen, die klinisch als spinale Muskelatrophie imponierten, postmortal auch degenerative Veränderungen des 1. Motorneurons und der Pyramidenbahn aufgedeckt werden, was für die amyotrophe Lateralsklerose spricht (WOHLFART und SWANK, 1941; SWANK und PUTNAM, 1943; FRIEDMAN und FREEDMAN, 1950).

Angesichts der erheblichen Unsicherheiten um die Nosologie der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen war es deshalb nicht das Ziel dieser Arbeit, das Krankheitsbild von klinischer Seite her zweifelsfrei einzugrenzen und Überlappungen mit anderen Erkrankungen, insbesondere der ALS, vollkommen auszuschließen. Wir fassen vielmehr unter der Diagnose "spinale Muskelatrophie des Erwachsenen" alle sporadisch auftretenden Erkrankungen zusammen, die vorwiegend unter dem Bild des chronischen Vorderhornsyndroms - dem klinischen Korrelat für die Degeneration des 2. Motorneurons - verlaufen und versuchen die Besonderheiten ihrer Geschlechts- und Altersverteilung, ihres Ausbreitungsmodus, ihrer Krankheitsdynamik und ihrer Prognose zu diskutieren.

Häufigkeit

Wegen der erwähnten Überschneidungen mit der ALS sind Angaben über die Häufigkeit der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen schwierig zu ermitteln und hängen nicht selten von der Genauigkeit der Differenzierung zwischen beiden Krankheitsbildern ab. Nach Aussage von NORRIS (1975) wird die Diagnose bei längeren Verlaufsbeobachtungen zunehmend seltener, da immer mehr Patienten Zeichen einer ALS aufweisen. KURLAND et al. (1969) geben an, daß die abnehmende Mortalitätsrate der spinalen Muskelatrophie mit einer zunehmenden Mortalitätsrate der ALS einhergeht. Entsprechend den Sektionsstatistiken von BROWNELL et al. (1970) und LAWYER und NETSKY (1953) hat die spinale Muskelatrophie des Erwachsenen einen Anteil von 4 % an den Motorneuronerkrankungen. Laut Angaben von MÜLLER (1952) macht sie 3 % und nach Mitteilungen von NORRIS (1975) 7 % der Motorneuronerkrankungen aus. Wir ermittelten für die spinale Muskelatrophie des Erwachsenen einen Anteil von 0,03 % am Krankengut der Neurologischen Universitätsklinik Würzburg. In einer Arbeit aus der gleichen Klinik wurde für die ALS eine Häufigkeit von 1 % errechnet (HEUNISCH, 1975).

Der Anteil der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen an den Motorneuronerkrankungen läßt sich also auch nach unseren Untersuchungen - mit vorhergehenden Studien vergleichbar - auf etwa 3 % schätzen.

Geschlechtsverteilung

Allgemein kann man sagen, daß bei den Motorneuronerkrankungen eher ein Überwiegen des männlichen Geschlechts gefunden wird. So wird bei der ALS das Verhältnis Männer zu Frauen je nach Autor mit 1,2 zu 1, 1,5 zu 1 und 2 zu 1 angegeben (BONDUELLE et al., 1970; KURLAND, 1957; NORRIS, 1975). NORRIS (1975) fand, daß die Bevorzugung des männlichen Geschlechts bei der spinalen Muskelatrophie deutlicher als bei der ALS ausgeprägt ist und gibt eine Geschlechtsverteilung Männer zu Frauen von 5,6 zu 1 an. Nach unserer Studie kommen auf 20 erkrankte Männer 9 Frauen, was einem Verhältnis 2,2 zu 1 entspricht.

Erkrankungsalter

Wegen des meist schleichenden Beginns und der langsamen Progredienz der sporadischen spinalen Muskelatrophie ist das Manifestationsalter anamnestisch oft nicht sicher zu erfassen. 15 Patienten unserer Studie gaben die ersten Krankheitssymptome zwischen dem 15. und 25. Lebensjahr an, bei 12 Patienten begann die Erkrankung zwischen dem 30. und 50. Lebensjahr. Das Manifestationsalter reichte von 12 bis 48 Jahren und betrug durchschnittlich 27,5 Jahre. Diese Zahlen decken sich mit der Beobachtung von ERBSLÖH (1974). Er bemerkt, daß die Erkrankung in jedem Alter beginnen kann, wobei jedoch am häufigsten Jugendliche und jüngere Erwachsene betroffen sind. Nach KURLAND et al. (1969) manifestiert sich die spinale Muskelatrophie des Erwachsenen bevorzugt in der 3. bis 5. Dekade, während die ALS im Durchschnitt erst in der 6. Dekade oder später beginnt. Dieser Hinweis auf das relativ frühzeitige Einsetzen der spinalen Muskelatrophie im Vergleich zur ALS ist für die Klinik besonders wertvoll und erlaubt schon zum Zeitpunkt der Manifestation eine gewisse Unterscheidung.

Bei genauer Betrachtung finden wir eine zweigipflige Verteilung des Manifestationsalters. Interessanterweise treten bei spätem Erkrankungsbeginn häufiger diskrete Hinweise auf eine Pyramidenbahnläsion auf, womit diese Gruppe von Patienten nicht nur aufgrund des Manifestationsalters, sondern auch durch den klinischen Befund vermehrt Parallelen zur ALS aufweist. Die Differenzierung zwischen spinaler Muskelatrophie und ALS wird somit bei spätem Krankheitsbeginn zunehmend schwieriger.

Symptomatik

Leitsymptome der spinalen Muskelatrophie waren die Muskelschwäche und der Muskelschwund mit zunehmendem Funktionsverlust. Daneben wurden aber auch Muskelschmerzen und Muskelkrämpfe berichtet. Muskelfaszikulationen traten häufig erst nach längerem Krankheitsverlauf und kaum im Frühstadium auf. Meist waren sie umschrieben nur in einzelnen Muskeln zu beobachten, seltener fand man sie generalisiert in zahlreichen Körperregionen.

Nach Meinung BONDUELLES (1975) ist gerade das frühzeitige und generalisierte Auftreten von Muskelfaszikulationen ein wichtiges Kriterium der ALS. Eine interessante Erscheinung bei der spinalen Muskelatrophie ist die sog. "Kältelähmung" (ERBSLÖH, 1974), die von 9 Patienten unserer Untersuchung im Anfangsstadium der Erkrankung angegeben wurde. Dabei führt die Kälteexposition zu einer Erschwerung und Verlangsamung der Muskelkontraktion.

Primärlokalisation

Typischerweise begann die spinale Muskelatrophie des Erwachsenen im distalen Extremitätenbereich, während eine proximale Primärlokalisation nur selten - in 3 von 29 Fällen - vorlag. Am häufigsten - 17 Fälle - wurden zunächst die Hand- und Unterarmmuskeln betroffen, aber auch im Fuß- und Unterschenkelbereich zeigten sich nicht ganz selten - 7 Fälle - die ersten Krankheitssymptome. Auffallend ist, daß nach unseren Ergebnissen die Oberschenkel- und Beckenmuskulatur in keinem Fall die Primärlokalisation darstellte. Ansonsten können wir ERBSLÖH (1974) beipflichten, daß das pathogenetische Grundprinzip der nukleären Atrophien, das "Überall-anfangen-Können", auch bei der sporadischen Muskelatrophie verwirklicht ist. Die spinale Muskelatrophie unterscheidet sich hier nicht von der ALS, so daß Gesichtspunkte der Primärlokalisation keine brauchbaren Differenzierungskriterien liefern (BONDUELLE, 1975). Insbesondere hat die bisher übliche Einteilung der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen nach Manifestationstypen, wie ERBSLÖH (1974) betont, keine nosologische Bedeutung. Es ist daher zu erwägen, ob man auf Begriffe wie Typ Duchenne-Aran - bei Beginn im Handbereich - oder Typ Vulpian-Bernhardt - bei Beginn im Schulterbereich - nicht vollkommen verzichten sollte. Aus heutiger Sicht halten die Erstbeschreibungen dieser Typen einer eingehenden Überprüfung nicht stand, da die Krankheitsbilder der spinalen Muskelatrophie und der ALS auf eine nicht mehr vertretbare Weise vermengt wurden (NORRIS, 1975).

Bemerkenswerterweise ist die Erkrankung zu Beginn sehr umschrieben und bezieht nur wenige Muskeln ein. Ein zunächst

unilateraler Muskelbefall kommt - wie auch unsere Ergebnisse zeigen - viel häufiger als ein symmetrischer vor (BECKER, 1966; ERBSLÖH, 1974; LIVERSEDGE und CAMPBELL, 1974). Nach Ansicht von ERBSLÖH (1974) ist im distalen Bereich der oberen Extremität zunächst bevorzugt die Arbeitshand betroffen. Wir fanden 13 mal eine unilaterale Erstmanifestation im Handbereich, wobei - alle Patienten waren Rechtshänder - 8 mal die rechte und 5 mal die linke Hand erkrankt war. Die Bevorzugung der Arbeitshand ist hier nur mäßig ausgeprägt und erlaubt daher keine weiteren Rückschlüsse.

Krankheitsprogression

Über die genaue Krankheitsdauer der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen weiß man nur wenig. Sicher ist, daß sehr lange Krankheitsverläufe vorkommen (BONDUELLE, 1975). MÜLLER (1952) fand unter 190 Fällen mit Motorneuronenerkrankungen 7 Fälle, die er als spinale Muskelatrophie im engsten Sinne - d.h. ohne jeglichen Hinweis auf einen Befall der Pyramidenbahnen oder auf eine Bulbärparalyse - ansieht. Die beobachtete Krankheitsdauer betrug hier 8 bis 30 Jahre. Im Vergleich dazu mißt die durchschnittliche Überlebensdauer bei ALS etwa 3 Jahre, wobei Verläufe von mehr als 5 bis 6 Jahren ungewöhnlich sind (MÜLLER, 1952; BONDUELLE, 1975).

Der Beobachtungszeitraum für unser Patientengut betrug zwischen einem halben Jahr und 62 Jahren schwankend durchschnittlich 17,5 Jahre. Dabei waren 28 der 29 Fälle länger als 5 Jahre, 19 der 29 Fälle länger als 10 Jahre und 10 der 29 Fälle länger als 20 Jahre unter Beobachtung.

Am häufigsten - 23 Fälle - fanden wir einen chronisch progredienten Krankheitsverlauf, wobei sich der Muskelbefall meist - 22 Fälle - kontinuierlich im Bereich der Extremitäten ausbreitete. Daneben konnte jedoch auch ein diskontinuierliches Fortschreiten der Muskelatrophien mit Überspringen einzelner Muskelgruppen verfolgt werden.

Im Gegensatz zur ALS, bei der die Bulbärparalyse ein wichtiger und häufiger Bestandteil der Symptomatik ist, konnte ein Befall

der Hirnnervenkerne durch die Erkrankung in unserer Patientengruppe bisher nicht nachgewiesen werden.

Interessant ist die Möglichkeit eines jahrelangen Krankheitsstillstandes nach anfangs progredienter Symptomatik (6 Fälle unserer Studie), auf die bereits mehrere Autoren hingewiesen haben (MÜLLER, 1952; HIRAYAMA et al., 1959; SOBUE et al., 1978).

Gruppeneinteilung

Abweichend zu den in Lehrbüchern üblichen Untergliederungen der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen haben wir eine eigene Gruppeneinteilung durchgeführt. Ihre Besonderheiten werden nachfolgend anhand der einzelnen Gruppen diskutiert.

Gruppe 1: Brachialdistale spinale Muskelatrophie des frühen Erwachsenenalters ohne anhaltende Progression

Im Jahre 1978 beschrieben SOBUE et al. 71 Fälle von Muskelatrophie, die folgende Charakteristika aufwiesen: vorwiegender Beginn im jungen Erwachsenenalter zwischen 18 und 22 Jahren; deutliche Bevorzugung des männlichen Geschlechts mit einem Verhältnis Männer zu Frauen von 5 zu 1; Beschränkung der Muskelatrophien auf Hand und Unterarm; meistenteils abgeschwächte Muskeleigenreflexe, jedoch manchmal auch erhöhte Reflexbereitschaft; keine Sensibilitätsstörungen; keine Beteiligung der Hirnnerven. Typisch waren der rasche, progrediente Verlauf in den ersten 2 bis 3 Krankheitsjahren und das sehr langsame Fortschreiten danach mit häufig scheinbarem Krankheitsstillstand. Bereits vor der Veröffentlichung von SOBUE et al. (1978) hatten andere Autoren ein ähnliches Krankheitsbild beschrieben (HIRAYAMA et al., 1959; ANDO et al., 1962; PILGAARD, 1968). Erstaunlich war, daß die mehr als 100 seit 1959 publizierten Fälle nahezu ausschließlich in Japan aufgetreten waren, während in anderen Ländern nur wenige Einzelfallbeschreibungen bekannt wurden (SOBUE et al., 1978). Wegen der klar definierbaren klinischen Merkmale nahmen SOBUE et al. (1978) an, daß es sich bei ihren Fällen um eine eigenständige Krankheitseinheit handle, und schlugen die vorläufige Bezeichnung "Juvenile type

of distal and segmental atrophy of upper extremities" vor.

Nach Durchsicht unseres Krankengutes fielen 5 Patienten auf, deren Krankheitsausprägung übereinstimmende Merkmale aufwies und eine verblüffende Ähnlichkeit mit dem von SOBUE et al. (1978) beschriebenen Krankheitsbild zeigte. Es handelte sich ausschließlich um Männer, bei denen die Muskelerkrankung zwischen 17 und 22 Jahren aufgetreten war. Nach einem Beobachtungszeitraum zwischen 5 und 28 Jahren blieben Muskelschwäche und -atrophie bisher auf die kleinen Handmuskeln sowie die Flexoren und Extensoren am Unterarm beschränkt. Auch bei zunächst unilateralem Beginn waren später immer beide oberen Extremitäten befallen. Vergleichsweise fanden SOBUE et al. (1978) in 47 Fällen die Beteiligung eines Armes und in 24 Fällen beider Arme. Bis auf einen Patienten unserer Studie - der allerdings erst 5 Jahre erkrankt ist - kam es im Anschluß an einen 2 bis 8 Jahre währenden progredienten Krankheitsverlauf zu einem nunmehr 7 bis 20 Jahre andauernden scheinbaren Stillstand der Krankheitsausbreitung. Entsprechend der klinischen Untersuchung lag bei allen 5 Patienten eine spinale Muskelatrophie vor.

BECKER (1966) bezweifelt, daß hier ein selbständiger Typ der spinalen Muskelatrophie vorliegt. Er vermutet eine Selektion von Fällen mit ausgesprochener langsamer Progredienz bei frühem Krankheitsbeginn. Immerhin kann bisher nur von einem scheinbaren Krankheitsstillstand gesprochen werden. SOBUE et al. (1978) stellten in einem Viertel ihrer Fälle nach 10-jährigem Krankheitsverlauf auch ein Übergreifen der Erkrankung auf den Oberarm fest.

Erwähnenswert ist, daß MÜLLER (1952) in seiner ausführlichen Verlaufsstudie der Motorneuronerkrankungen 7 Fälle herausgreift, die er aus klinischer Sicht als reine Formen der spinalen Muskelatrophie ansieht. Alle 7 Patienten waren männlichen Geschlechts. Die Krankheit begann in auffallend jungen Jahren, schritt nur langsam fort und zeigte in 4 Fällen für mehrere Jahre einen Stillstand.

Vielleicht gehen SOBUE et al. (1978) einen Schritt zu weit,

wenn sie im Zusammenhang mit ihren Fällen von einem selbständigen Krankheitsbild sprechen. Ihre Mitteilungen und auch unsere Ergebnisse sprechen jedoch für das Vorliegen einer besonderen Verlaufsform der spinalen Muskelatrophie, die sich anhand bestimmter Kriterien abgrenzen läßt. Eine Zuordnung zu dieser Gruppe ist im Einzelfall natürlich erst retrospektiv nach mehrjähriger Beobachtung möglich. Das Vorkommen dieser Krankheitsverläufe sollte jedoch den Kliniker zu äußerster Zurückhaltung veranlassen, wenn er bei jungen Männern mit dem Bild einer spinalen Muskelatrophie der distalen oberen Extremität eine prognostische Aussage trifft.

Gruppe 2: Chronisch progrediente spinale Muskelatrophie des Erwachsenen

Anhand der 7 Fälle dieser Gruppe wird die Problematik, ob man die spinale Muskelatrophie des Erwachsenen von der ALS klinisch abgrenzen kann und soll, besonders offenkundig. Zunächst wollen wir daher die von NORRIS (1975) angeführten möglichen Unterschiede beider Krankheitsgruppen mit unseren Ergebnissen vergleichen:

1) Es deutet alles darauf hin, daß die als spinale Muskelatrophie des Erwachsenen beschriebenen Krankheitsbilder bereits in der 3. bis 5. Dekade vorkommen, während die ALS durchschnittlich in der 6. Dekade oder später auftritt. Das Erkrankungsalter unserer 7 Patienten schwankte zwischen 22 und 48 Jahren, was sich mit dieser Beobachtung deckt.

2) Die Bevorzugung des männlichen Geschlechts ist bei der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen deutlicher als bei der ALS ausgeprägt. Übereinstimmend damit handelt es sich bei den Fällen unserer Gruppe um 6 Männer und eine Frau.

3) Bulbäre Symptome, als typischer Bestandteil der ALS, treten bei der spinalen Muskelatrophie, wenn überhaupt, erst im späteren Krankheitsverlauf auf. Wir konnten bei unseren 7 Patienten bisher keinen Hirnnervenbefall feststellen.

4) Die Verlaufsdauer der spinalen Muskelatrophie ist lang und erreicht manchmal mehr als 20 Jahre, während die Überlebens-

zeit bei ALS selten 5 bis 6 Jahre überschreitet. Die Erkrankungsdauer unserer 7 Patienten reichte bisher von 8 bis 30 Jahre und betrug durchschnittlich 14,6 Jahre.

Nach diesem Vergleich würde man eher geneigt sein, unsere 7 Fälle als spinale Muskelatrophie des Erwachsenen zu bezeichnen. Auch nach der Symptomatologie steht der spinale Prozeß mit Muskelschwäche und -atrophie eindeutig im Vordergrund. Gleichzeitig wurden jedoch im Rahmen der Verlaufsbeobachtung diskrete Hinweise auf eine Pyramidenbahnläsion gefunden, so daß man strenggenommen auch von einer ALS sprechen könnte.

Nach der Literatur besteht kein Zweifel, daß die Mehrheit der Erkrankungen im Erwachsenenalter, die unter dem Bild der spinalen Muskelatrophie beginnen, bei sorgfältiger Untersuchung früher oder später Hinweise auf eine Pyramidenbahnläsion bieten und damit einen Übergang zur ALS zeigen (MÜLLER, 1952; NORRIS, 1975; BONDUELLE, 1975). MÜLLER (1952) hat dies in seiner Studie auf eindrucksvolle Weise nachgewiesen. Er räumt dabei ein, daß Fälle, die zunächst als rein spinaler Prozeß imponieren und erst später bulbäre Symptome und Pyramidenbahnläsionen bekommen, eine günstigere Prognose haben als die übrigen Verlaufsformen der ALS. Nach BONDUELLE (1975) ist es legitim, Motorneuronerkrankungen mit dem Bild der spinalen Muskelatrophie und nur diskreten Pyramidenbahnzeichen wegen des relativ benignen Verlaufs als eigenständige klinische Krankheiten anzusehen. Wir haben derartige Verläufe als chronisch progrediente spinale Muskelatrophien des Erwachsenen zusammengefaßt und vermeiden hier bewußt, wegen der belastenden Prognose, den Begriff ALS.

Gruppe 3: Spinale Muskelatrophie vom peronealen Typ mit Generalisationstendenz

Unter der Überschrift "progressive spinale Muskelatrophie vom Typ Charcot-Marie-Tooth" führten DYCK und LAMBERT (1968) 4 Fälle von Muskelschwund mit eindrucksvoller, symmetrischer peronealer Verteilung an. Daneben waren andere Beinmuskeln und im späteren Krankheitsverlauf auch Hand- und Unterarmmuskulatur betroffen. Obwohl die Lokalisation des Muskelbefalls zunächst

an eine neurale Muskelatrophie erinnerte, waren keine Sensibilitätsstörungen nachweisbar und die Nervenleitgeschwindigkeiten lagen im Normbereich. Eine familiäre Belastung bestand nicht. Die Erkrankung kam bei 2 Frauen und 2 Männern vor und begann zwischen 16 und 46 Jahren. ERBSLÖH (1974) führt diese Form der spinalen Muskelatrophie als "Typ Dyck-Lambert" an und weist auf ihre hohe Generalisationstendenz hin.

Wir fanden 5 Fälle mit Erkrankungsbeginn im distalen Bereich der unteren Extremitäten. Bemerkenswert war, daß im Verlauf bei 4 der Patienten alle 4 Extremitäten in den Krankheitsprozeß einbezogen wurden. Weiterhin fielen in 3 der 5 Fälle Fußdeformitäten auf.

Eine gesonderte Betrachtung der 5 Patienten als Gruppe erscheint uns aufgrund der Ähnlichkeit des Krankheitsbildes mit der neuralen Muskelatrophie und der daraus resultierenden differentialdiagnostischen Schwierigkeiten (ERBSLÖH, 1974) ratsam. Immerhin wurden 2 der Patienten zunächst als neurale Muskelatrophie verkannt. Neben der fehlenden familiären Belastung waren die normale Sensibilität und die ungestörten Nervenleitgeschwindigkeiten Hinweise auf eine spinale Muskelatrophie und damit wichtige Differenzierungsmerkmale.

Bei 3 Patienten dieser Gruppe deuteten diskrete Pyramidenbahnzeichen nach längerer Krankheitsbeobachtung einen Übergang zur ALS an. Hier gelten die gleichen Anmerkungen wie bei den Fällen der Gruppe 2, denen die Patienten dieser Gruppe wahrscheinlich auch in prognostischer Hinsicht entsprechen.

Besonders hingewiesen sei auf einen männlichen Patienten dieser Gruppe, der im Alter von 12 Jahren erkrankte und bei dem zunächst eine Friedreich-Ataxie diskutiert wurde. NORRIS (1975) wirft die Frage auf, ob nicht einige Fälle von familiärer spinaler Muskelatrophie als atypische Ausprägungen einer Friedreich-Ataxie angesehen werden können. Gegen diese Vermutung spricht jedoch, wie er weiter ausführt, das Fehlen cerebellarer Symptome, die auch bei unserem Patienten nicht nachweisbar waren. Zudem bestand bei ihm keinerlei familiäre Belastung. Der bisher 13-jährige Krankheitsverlauf zeigte bei den letzten Un-

tersuchungen immer mehr Hinweise auf einen Übergang zur ALS. Der Patient kann als ein Beispiel dafür angesehen werden, wie schwierig die Diagnosestellung im Einzelfall sein kann, so daß häufig erst die Verlaufsbeobachtung retrospektiv eine Einordnung des Krankheitsbildes zuläßt.

Gruppe 4: Progressive spinale Muskelatrophie nach Poliomyelitis acuta anterior

In der Literatur wurde bereits wiederholt auf das Auftreten von Motorneuronerkrankungen Jahre nach einer akuten Poliomyelitis hingewiesen (ZILKHA, 1962; POSTKANZER et al., 1969; MULDER et al., 1972). Die Krankheitsausprägung entspricht dabei - wie die 34 Fälle von MULDER et al. (1972) zeigen - eher dem Bild einer spinalen Muskelatrophie als einer ALS, obwohl teilweise auch Pyramidenbahnzeichen nachweisbar sind und deshalb einige Autoren von "postpoliomyelitischer Amyotrophie" sprechen (NORRIS, 1975). Hier sei angemerkt, daß auch in unserer Studie bei 2 Fällen ein angedeutet positives Babinskiphänomen gefunden wurde, ansonsten jedoch Muskelschwäche und -schwund im Vordergrund standen.

Nach einer Zusammenstellung von ERBSLÖH (1974) treten 2 % bis 11 % der spinalen Muskelatrophien des Erwachsenen nach einer vorangegangenen Polioerkrankung auf. Dieser hohe Prozentsatz schließt ein rein zufälliges Zusammentreffen beider Krankheiten aus (ZILKHA, 1962; MULDER et al., 1972; ERBSLÖH, 1974; BONDUELLE, 1975; NORRIS, 1975). Von unseren 29 Patienten waren 4 in der Kindheit manifest an Poliomyelitis erkrankt gewesen, was einem Anteil von 13,8 % entspricht.

Die 4 Fälle verteilten sich auf einen Mann und 3 Frauen, so daß die Geschlechtsverteilung hier von der Gesamtgruppe der spinalen Muskelatrophien des Erwachsenen abweicht und nicht die Bevorzugung des männlichen Geschlechts aufweist. Allerdings fanden MULDER et al. (1972) in einer größeren Serie 25 erkrankte Männer und nur 9 Frauen.

Unsere 4 Patienten hatten im Alter zwischen 1 1/2 und 17 Jahren eine Poliomyelitis durchgemacht. Die Polioerkrankung ver-

lief in allen Fällen auffallend schwer, beteiligte immer mehr als eine Extremität und ließ deutliche Restlähmungen zurück. Auch MULDER et al. (1972) weisen auf den heftigen Verlauf der vorangegangenen Poliomyelitis hin. Die Symptomatik der spinalen Muskelatrophie begann 14 bis 33 Jahre später, d.h. ihr Manifestationsalter lag zwischen 16 und 41 Jahren und durchschnittlich bei 28,6 Jahren. Damit deckt sich das Erkrankungsalter mit den übrigen Fällen von spinaler Muskelatrophie.

Der spinale, postpoliomyelitische Krankheitsprozeß zeigte sich primär in Muskeln, die keine Restsymptome der Poliomyelitis aufwiesen. Auch im weiteren Krankheitsverlauf schritt die spinale Muskelatrophie nahezu ausnahmslos in Körperregionen ohne Restlähmung fort. Bei halbseitiger Poliomyelitis, die in 2 Fällen berichtet wurde, manifestierte sich die spinale Muskelatrophie vorwiegend kontralateral. Die gleiche Beobachtung machte auch ZILKHA (1962). Andere Autoren betonen jedoch, daß sich der postpoliomyelitische Vorderhornprozeß gerade in den von der Poliomyelitis stark betroffenen Muskeln ausprägt (BECKER, 1966; HALLEN et al., 1969; MULDER et al., 1972; ERBSLÖH, 1974). Das Verteilungsmuster der spinalen Muskelatrophien nach Kinderlähmung deckte sich übrigens mit den restlichen Fällen unserer Studie und wies erstaunlich übereinstimmend einen bevorzugten Krankheitsbeginn an den Hand- und distalen Beinmuskeln auf.

Das keineswegs zufällige Zusammentreffen von akuter Poliomyelitis in der Vorgeschichte und späterer spinaler Muskelatrophie oder ALS wirft natürlich die Frage seiner ätiologischen Bedeutung auf und hat zu unterschiedlichen Spekulationen Anlaß gegeben. Wegen der zahlreichen Parallelen unserer postpoliomyelitischen Fälle mit den restlichen an spinaler Muskelatrophie erkrankten Patienten können wir die Meinung von HALLEN et al. (1969) nicht teilen, daß es sich hier um eine von der spinalen Muskelatrophie abgrenzbare, eigenständige Späterkrankung der akuten Kinderlähmung handle. Ebenso erscheint uns die Theorie unwahrscheinlich, nach der die akute virale Schädigung die Vorderhornzelle für den natürlichen Altersprozeß und andere Schädigungen vulnerabler macht und so zu später Muskelschwäche führt (MORRISON et al., 1959; DRACHMAN, 1969). Unter dieser

Annahme müßte das Erkrankungsalter unserer Fälle erst im späteren Erwachsenenalter liegen und die spinale Muskelatrophie hauptsächlich in bereits vorgeschädigten Muskeln ausgeprägt sein.

Vereinzelt wurde eine Spätprogredienz der Muskelschwäche nach Poliomyelitis durch Überlastungshypertrophie der erhalten gebliebenen Muskelzellen und sekundäre myopathische Veränderungen vermutet (BENNETT und KNOWLTON, 1958; DRACHMAN et al., 1967). Hierbei müßte jedoch die Erkrankung in von der Poliomyelitis besonders befallenen Muskelabschnitten fortschreiten, was bei unseren Patienten nicht der Fall war.

Spekulieren ließe sich, daß das Poliovirus das ätiologische Agens der spinalen Muskelatrophie und anderer Motorneuronerkrankungen darstellt, wobei nur wenige Patienten in der Kindheit die akuten Krankheitssymptome zeigen und meist ein lange Zeit latenter Verlauf ("slow virus Erkrankung") vorherrscht. BECKER (1966) fragt diesbezüglich zu Recht, warum es dann nur in einigen wenigen Fällen von Kinderlähmung in späteren Jahren zum Fortschreiten des spinalen Prozesses kommt? Ganz davon abgesehen müßte bei Zutreffen der Poliovirusgenese die intensive Prävention der Kinderlähmung eine Abnahme der spinalen Muskelatrophie bewirken. Nach unserer Meinung und im Hinblick auf unsere Ergebnisse wird das Zusammentreffen beider Erkrankungen am besten durch die Annahme einer bestimmten Disposition erklärt (BECKER, 1966). Es ist durchaus denkbar, daß die Anlage zur spinalen Muskelatrophie die Anfälligkeit der Vorderhornzelle gegenüber dem Poliovirus erhöht, so daß in diesem Kollektiv häufiger als in der übrigen Bevölkerung die Polioinfektion in voller Ausprägung als paralytische Form verläuft.

Gruppe 5: Fragliche oder nicht näher klassifizierte spinale Muskelatrophie

In dieser Gruppe haben wir 8 Fälle zusammengefaßt, bei denen eine Zuordnung zur spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen nicht zweifelsfrei möglich war. Hinweise auf eine familiäre Belastung, fragliche Zeichen einer primären Myopathie im Elek-

tromyogramm, Verdachtsmomente einer Bestrahlungsmyelopathie, nachweisbare Sensibilitätsstörungen und -reizerscheinungen sowie kurze Verlaufsbeobachtung haben hier die differentialdiagnostische Ab- und Eingrenzung besonders erschwert. Nachfolgend soll kurz begründet werden, warum letzten Endes die Diagnose einer spinalen Muskelatrophie - wenn auch mit Fragezeichen - gestellt wurde.

Auffälligkeiten der Familienanamnese, frühes Erkrankungsalter und ein eigentümliches Muster im EMG waren zwei Fällen (22 und 23) gemeinsam. Daneben sticht ein ausgesprochen langer Verlauf - Beobachtungszeitraum bisher 49 bzw. 62 Jahre - ins Auge. Die Verteilung der Muskelparesen und -atrophien legte den Verdacht auf eine spinale Muskelatrophie nahe. Das EMG-Muster zeigte jedoch neben den Zeichen eines neurogenen Prozesses verschmälerte, amplitudenverminderte und polyphasisch aufgesplitterte Potentiale, was als myopathisch gedeutet werden könnte. Eine bioptische Klärung ließ sich nicht herbeiführen. In derartigen Fällen kann jedoch, wie ERBSLÖH (1974) erläutert, auch die Muskelhistologie versagen. Denn bei extrem langsam fortschreitenden spinalen Muskelatrophien findet man manchmal nicht das übliche Bild der neurogenen Gruppenatrophie, sondern mehr disseminiert degenerative Muskelfaserschäden und ungleichmäßige Hypertrophien mit zentraler Kernbildung. Es handelt sich hier um pseudomyopathische Muskelfaserveränderungen, da infolge des exzessiv chronischen Verlaufs der neurogenen Degeneration unvollkommene Regenerationsvorgänge noch erhaltener motorischer Einheiten möglich werden.

Die in dieser Arbeit besprochene Form der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen tritt sporadisch auf und unterscheidet sich von den genau definierbaren hereditären Erkrankungen, der infantilen progressiven spinalen Muskelatrophie (Werdnig-Hoffmann) und der jugendlichen pseudodystrophischen progressiven spinalen Muskelatrophie vom Beckengürteltyp (Wohlfart-Kugelberg-Welander). Trotzdem sind auch bei der sporadischen Form äußerst selten familiäre Häufungen bekannt geworden (BECKER, 1966). Das familiäre Auftreten einer einseitigen konnatalen

Daumenballenaplasie, auf die bei einem Familienmitglied 32 Jahre später eine kurzzeitige progrediente Symptomatik im Sinne einer spinalen Muskelatrophie folgt (Fall 24), ist uns jedoch aus der Literatur nicht bekannt. Derartige Fälle weisen auf die Bedeutung eines konstitutionellen Faktors bei der Erkrankung hin und bestätigen BECKER (1966) in seiner Ansicht, daß möglicherweise ein Teil der spinalen Muskelatrophien des Erwachsenen durch eine multifaktorielle Vererbung mit Schwellenwerteffekt erklärt werden kann.

Der Verdacht auf eine konstitutionelle Komponente ergibt sich auch bei einem anderen Fall (25). Hier war es im Alter von 21 Jahren beginnend zu einer neurogenen Atrophie der Unterarmextensoren rechts und des M. triceps brachii rechts mit entsprechenden Ausfallserscheinungen gekommen. In den letzten 11 Jahren - der Patient ist jetzt 37 Jahre alt - konnte keine Progredienz mehr beobachtet werden, nur im EMG ließen sich vereinzelt Faszikulationen nachweisen. Auch der 16-jährige Sohn erkrankte an Muskelschwäche und -atrophie im Schulterbereich rechts. Im Gegensatz zum Vater kam es jedoch kurz darauf zu einer weitgehenden Rückbildung der Symptomatik. Während wir beim Vater an eine spinale Muskelatrophie mit scheinbarem Krankheitsstillstand denken, wurde diese Verdachtsdiagnose beim Sohn aufgrund des Krankheitsverlaufes revidiert. Wir vermuten jetzt eine neuralgische Schulteramyotrophie bei familiär bedingter Überempfindlichkeit peripherer Nerven. Korrekterweise muß man hinzufügen, daß sich auch beim Vater eine bleibende Schädigung unklarer Ätiologie des rechten N. radialis oder der entsprechenden Vorderwurzeln nicht zweifelsfrei ausschließen läßt. Periphere Nervenschädigungen, mit rein motorischen Ausfällen, wie sie gerade beim N. radialis vorkommen, oder chronische Vorderwurzelkompressionsschäden müssen bei jeder spinalen Muskelatrophie in die differentialdiagnostischen Erwägungen einbezogen werden (ERBSLÖH, 1974).

Bei einem Patienten (Fall 26) trat die Symptomatik der spinalen Muskelatrophie mit proximaler Betonung im Bereich der Arme auf, nachdem ca. 4 Jahre vorher eine Radiatio der Halsregion wegen eines malignen Non-Hodgkin-Lymphoms durchgeführt worden war.

Aufgrund diskreter Hinweise im Reflexverhalten der Beine kann eine gleichzeitige Pyramidenbahnschädigung nicht ganz ausgeschlossen werden, d.h. einen möglichen Übergang zur ALS wird erst der weitere Krankheitsverlauf zeigen. Interessant ist, daß nach NORRIS (1975) bei 7 % der Motorneuronerkrankungen innerhalb von 5 Jahren nach Beginn Malignome gefunden werden. Am häufigsten waren es Tumoren des retikuloendothelialen Systems und der Lunge. Die neurologische Symptomatik wurde nicht direkt durch das Tumorwachstum bedingt, sondern muß im Sinne eines paraneoplastischen Syndroms gedeutet werden. Bei unserem Patienten trat die spinale Muskelatrophie jedoch erst 4 Jahre nach erfolgreicher Therapie des Lymphoms auf und es bestand zu diesem Zeitpunkt kein Anhalt für ein Tumorrezidiv. Dies schließt natürlich ein noch okkultes Fortschreiten des Malignoms nicht aus und mahnt zu erhöhter Aufmerksamkeit. Als zweite mögliche Ursache der neuromuskulären Erkrankung kommt in diesem Fall eine Bestrahlungsmyelopathie in Frage. Progressive Amyogrophien nach Radiatio - wahrscheinlich auf dem Boden vaskulärer Störungen im Rückenmark - wurden vereinzelt beschrieben (MAIER et al., 1969; JELLINGER und STURM, 1971). Die Ätiologie spinaler Muskelatrophien kann im Einzelfall sehr unterschiedlich sein, wegen der Möglichkeit eines paraneoplastischen Syndroms ist es besonders bei entsprechenden Laborveränderungen wichtig, nach einem Malignom zu fahnden (NORRIS, 1975).

Ausgeprägter Muskelschwund an den Beinen, begleitet von Sensibilitätsstörungen, läßt immer zunächst an eine neurale Muskelatrophie oder an eine Polyneuropathie denken. ERBSLÖH (1974) weist jedoch darauf hin, daß auch beim peronealen Typ der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen leichte Sensibilitätsstörungen nachgewiesen werden können und führt dies auf die Vulnerabilität der langen Nervenfasern zurück. Entscheidend ist in diesen Fällen die Messung der sensiblen Nervenleitgeschwindigkeit, die im Normbereich liegen muß. Dieses Kriterium traf auf einen unserer Patienten (Fall 27) zu, so daß wir trotz der strumpfförmigen Hypästhesie und Hypalgesie bei deutlichem Muskelschwund der unteren Extremitäten an der Diagnose spinale Muskelatrophie festhielten.

Da die spinale Muskelatrophie häufig zuerst im Handbereich manifest wird und im Sinne einer isolierten Abduktor-Opponens-Atrophie verlaufen kann (BECKER, 1966), kommen Verwechslungen mit dem Karpaltunnelsyndrom häufig vor. Wir konnten dies selbst in einem Fall (28) beobachten. Normalerweise gestattet das Fehlen sensibler Reiz- und Ausfallserscheinungen und die normale Nervenleitgeschwindigkeit eine hinreichende Unterscheidung. Besonders schwierig wird die diagnostische Situation jedoch, wenn - wie in diesem Fall - nach operativer Dekompression des N. medianus die sensiblen Reizerscheinungen zurückgehen und die Muskelatrophien im Handbereich fortschreiten. Nachdem der Muskelschwund im Verlauf nicht auf das Medianusgebiet beschränkt blieb, nehmen wir hier den seltenen Fall eines gleichzeitigen Auftretens von Karpaltunnelsyndrom und spinaler Muskelatrophie an.

Wir haben bereits mehrfach darauf hingewiesen, daß sich die Diagnose einer spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen und ihre Abgrenzung zur ALS häufig erst retrospektiv nach mehrjähriger Verlaufsbeobachtung sichern läßt. Diese für den Kliniker unbefriedigende Sachlage verdeutlicht das Krankheitsbild eines 17-jährigen Patienten (Fall 29). Nach der bisher halbjährigen Beobachtungszeit läßt sich nicht entscheiden, ob der Muskelschwund im Bereich der distalen oberen Extremitäten, wie bei den Fällen der Gruppe 1, nach kurzzeitiger Progredienz in einem scheinbaren Krankheitsstillstand endet oder in eine ALS mit ihrer fatalen Prognose einmündet.

Abschließende Bemerkung

Die vorgelegte Arbeit sollte anhand von 29 Fällen zeigen, daß die Diagnose "spinale Muskelatrophie des Erwachsenen" in der Klinik weiterhin ihre Berechtigung hat, auch wenn eine strenge Abgrenzung zur amyotrophen Lateralsklerose nicht möglich ist. Die ungleich günstigere Prognose von Motorneuronerkrankungen, die vorwiegend unter dem Bild des chronischen Vorderhornprozesses mit Degeneration des zweiten motorischen Neurons verlaufen, rechtfertigt eine eigenständige Betrachtung (BONDUELLE, 1975).

Vielleicht kann die Darlegung der Unterschiede in Zukunft einmal Ansatzpunkte für die Aufklärung der immer noch rätselhaften Pathogenese geben und damit, wie NORRIS (1975) meint, auch auf therapeutische Möglichkeiten hinweisen.

5. ZUSAMMENFASSUNG

Die vorgelegte Arbeit versucht, den klinischen Stellenwert der Diagnose "spinale Muskelatrophie des Erwachsenen" bei sporadisch auftretenden Motorneuronerkrankungen zu ermitteln.

Zwischen 1950 und 1979 wurde an der Neurologischen Universitätsklinik Würzburg in 31 Fällen die Verdachtsdiagnose "spinale Muskelatrophie des Erwachsenen" gestellt. Die Nachuntersuchung dieser Studie machte in 2 Fällen eine Diagnoserevision erforderlich. Bei den restlichen 29 Fällen erwies sich die Annahme einer spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen als berechtigt, so daß der prozentuale Anteil der Erkrankung am gesamten Krankengut der Klinik 0,03 % beträgt. Die 29 Fälle der Studie wurden nach verschiedenen Gesichtspunkten statistisch analysiert und daneben auch kasuistisch aufgearbeitet.

Von den 29 Patienten waren 20 Männer und 9 Frauen. Das Manifestationsalter der sporadischen Erkrankung reichte von 12 bis 48 Jahren, betrug durchschnittlich 27,6 Jahre und lag meist im frühen Erwachsenenalter.

Im Vordergrund der Krankheitssymptomatik standen Muskelschwäche und Muskelschwund. Daneben kamen auch Muskelfaszikulationen, Muskelschmerzen, Muskelkrämpfe und Kältelähmungen vor.

Die Primärmanifestation der Erkrankung lag am häufigsten im distalen Extremitätenbereich, wobei bevorzugt - 17 Fälle - zuerst die Hand- und Unterarmmuskeln betroffen waren.

Die bisherige Krankheitsdauer betrug durchschnittlich 17,5 Jahre und schwankte im Einzelfall zwischen einem halben Jahr und 62 Jahren. Bei 28 der 29 Patienten lag der Erkrankungsbeginn länger als 5 Jahre und bei 10 Patienten sogar länger als 20 Jahre zurück. In 23 Fällen war der Verlauf chronisch progredient, während in 6 Fällen nach anfänglicher Progredienz ein jahrelanger Krankheitsstillstand beobachtet werden konnte. Am häufigsten schritt die Erkrankung an den Extremitäten kontinuier-

lich fort, bei 6 Patienten konnte jedoch eine diskontinuierliche Ausbreitung festgestellt werden.

Die 29 Patienten wurden in 5 Gruppen aufgegliedert. Gruppe 1 (5 Fälle) wird durch eine brachialdistale, spinale Muskelatrophie des frühen Erwachsenenalters ohne anhaltende Progression charakterisiert. Gruppe 2 (7 Fälle) umfaßt die chronisch progrediente spinale Muskelatrophie des Erwachsenenalters, wobei wegen diskreter Pyramidenbahnzeichen eine Überlappung mit der amyotrophen Lateralsklerose besteht. Gruppe 3 (5 Fälle) zeigt eine spinale Muskelatrophie des Erwachsenenalters vom peronealen Typ mit Generalisationstendenz und bietet Abgrenzungsschwierigkeiten zur neuralen Muskelatrophie und zur amyotrophen Lateralsklerose. In Gruppe 4 (4 Fälle) wurden Patienten mit spinaler Muskelatrophie nach vorausgegangener Poliomyelitis zusammengefaßt. Für fragliche und nicht näher klassifizierbare spinale Muskelatrophien wurde eine sehr heterogene 5. Gruppe (8 Fälle) gebildet.

Die Untersuchung kommt zu dem Ergebnis, daß eine strenge nosologische Differenzierung zwischen spinaler Muskelatrophie des Erwachsenen und amyotropher Lateralsklerose nicht möglich ist. Es bestehen jedoch gewisse Unterschiede in der Geschlechts- und Altersverteilung. Im Gegensatz zur amyotrophen Lateralsklerose ließen sich keine bulbären Symptome nachweisen und die Pyramidenbahnzeichen blieben, falls vorhanden, diskret. Insbesondere wegen ihrer ungleich günstigeren Prognose ist eine klinisch eigenständige Betrachtung der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen berechtigt.

6. LITERATURVERZEICHNIS

1) ALAJOUANINE, Th.: La poliomyélite antérieure subaigue progressive. Rev. Neurol. 41 II (1934) 225-265

2) ANDO, K., M. IIDA, S. TAKAGI: Juvenile amyotrophy of glove and stocking type distribution. Jpn. Med. J. 1981 (1962) 21-29

3) ARAN, F.A.: Recherches sur une maladie non encore décrite du système musculaire (atrophie musculaire progressive). Arch. gén. Méd. 24 (1850) 172-214

4) BECKER, J.: Bemerkenswerte Poliomyelitis-Katamnesen. Ein Beitrag zur Fragestellung: "Die nucleären Atrophien - ein postpoliomyelitisches Zustandsbild?". Dtsch. Z. Nervenheilk. 170 (1953) 160-166

5) BECKER, P.E.: Progressive spinale Muskelatrophie der Erwachsenen (Sporadische spinale Muskelatrophie). In: Handbuch der Humangenetik, hrsg. von P.E. Becker, Bd. V/1. Thieme, Stuttgart (1966) 360-366

6) BENNETT, R.L., G.C. KNOWLTON: Overwork weakness in partially denervated skeletal muscle. Clin. Orthop. 12 (1958) 22-29

7) BODECHTEL, G.: Die nukleären Atrophien - ein Postpoliomyelitisches Zustandsbild? Dtsch. Z. Nervenheilk. 158 (1948) 439-448

8) BONDUELLE, M., P. BOUYGUES, G. LORMEAU, J. KELLER: Étude clinique et évolutive de 125 cas de sclérose latérale amyotrophique. Limites nosographiques et associations morbides. Presse méd. 78 (1970) 827-832

9) BONDUELLE, M.: Amyotrophic lateral sclerosis. In: Handbook of clinical neurology, hrsg. von P.J. Vinken und G.W. Bruyn, Vol. 22. North-Holland, Publishing Company, Amsterdam, Oxfort (1975) 281-338

10) BRAIN, LORD, P. CROFT, M. WILKINSON: The course and outcome of motor neuron disease. In: Motor Neuron Diseases,

hrsg. von F.H. Norris und L.T. Kurland, Grune and Stratton, New York - London (1969) 20-27

11) BROWNELL, B., D.R. OPPENHEIMER, J.T. HUGHES: The central nervous system in motor neurone disease. J. Neurol. Neurosurg. Psychiat. 33 (1970) 338-357

12) CHARCOT, J.M.: Contribution à l'étude de l'atrophie musculaire progressive, type Aran-Duchenne. Thesis, Paris (1895)

13) DEJERINE, J.: Deux cas d'atrophie musculaire progressive type Aran-Duchenne par poliomyélite chronique, suivis d'autopsie. Compt. rend. Mém. Soc. Biol. 16/2 (1895) 188-189

14) DRACHMAN, D.B., S.R. MURPHY, M.P. NIGAM, J.R. HILLS: "Myopathic" changes in chronically denervated muscle. Arch. Neurol. (Chic.) 16 (1967) 14-24

15) DRACHMAN, D.B.: Discussion. In: Motor Neuron Diseases, hrsg. von F.H. Norris und L.T. Kurland, Grune and Stratton, New York - London (1969) 284-285

16) DUCHENNE DE BOULOGNE, G.B.A.: Recherches elektrophysiologiques, pathologiques et thérapeutiques. C. R. Acad. Sci., Paris (1849)

17) DYCK, P.J., E.H. LAMBERT: Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy. II. Arch. Neurol. (Chic.) 18 (1968) 619-625

18) ERBSLÖH, F.: Atrophisierende Prozesse des pyramidal-motorischen Systems (motor neuron diseases). In: Differentialdiagnose neurologischer Krankheitsbilder, hrsg. von G. Bodechtel, 3. Aufl. Thieme, Stuttgart (1974) 654-716

19) FRIEDMAN, A.P., D. FREEDMAN: Amyotrophic lateral sclerosis. J. nerv. ment. Dis. 3 (1950) 1-18

20) GOWERS, W.R.: A manual of diseases of the nervous system, Vol. 1, 3. Aufl. Pa., Blakiston, Philadelphia (1899) 531-558

21) HALLEN, O., T. BRUSIS, H. PFISTERER: Die Myatrophie spinalis postpoliomyelitica chronica. Dtsch. Z. Nervenheilk. 195 (1969) 333-343

22) HEUNISCH, H.: Befund und Verlauf bei myatrophischer Lateralsklerose. Inaugural-Dissertation, Würzburg (1975)

23) HIRAYAMA, K., Y. TOYOKURA, T. TSUBAKI: Juvenile muscular atrophy of unilateral upper extremity: a new clinical entity. Psychiat. Neurol. Jpn. 61 (1959) 2190-2197

24) HIRAYAMA, K.: Juvenile non-progressive muscular atrophy lokalized in the hand and forearm: observations in 38 cases. Clin. Neurol. 12 (1972) 313-324

25) JELLINGER, K., K.W. STURM: Delayed radiation myelopathy in man. J. neurol. Sci. 14 (1971) 389-408

26) KURLAND, L.T.: Epidemiologic investigations of amyotrophic lateral sclerosis, III a: genetic interpretation of incidence and geographic distribution. Proc. Staff. Meet. Mayo Clin. 32 (1957) 449-462

27) KURLAND, L.T., N.W. CHOI, G.P. SAYRE: Implications of incidence and geographic patterns on the classification of amyotrophic lateral sclerosis. In: Motor Neuron Diseases, hrsg. von F.H. Norris und L.T. Kurland, Grune and Stratton, New York - London (1969) 28-50

28) LAWYER, Jr., T. NETSKY, M.G. NETSKY: Amyotrophic lateral sclerosis (a clinico-anatomic study of 53 cases). Arch. Neurol. Psychiat. (Chic.) 69 (1953) 171-192

29) LIVERSEDGE, L.A., M.J. CAMPBELL: The central neuronal muscular atrophies and other dysfunctions of the anterior horn cells. In: Disorders of Voluntary Muscle, hrsg. von J.N. Walton, 3. Aufl.. Edinburgh, London (1974) 775-803

30) LUDIN, H.-P.: Praktische Elektromyographie. Ferdinand Enke, Stuttgart (1976)

31) MAIER, J.G., R.H. PERRY, W. SAYLOR, M.H. SULAK: Radiation myelitis of the dorsolumbar spinal cord. Radiology 93 (1969) 153-160

32) MARBURG, O.: Die chronisch progressiven nuclearen Amyotrophien. In: Handbuch der Neurologie, hrsg. von O. Bumke und O. Foerster, Bd. XVI, Springer, Berlin (1936) 524-605

33) MORRISON, L.R., S. COBB, W. BAUER: The effect of advancing age on the human spinal cord. Cambridge, Harvard Univ. Press (1959)

34) MULDER, D.W., R.A. ROSENBAUM, D.D. LAYTON Jr.: Late progression of poliomyelitis or "forme frustre" amyotrophic lateral sclerosis? Mayo Clin. Proc. 47 (1972) 756-761

35) MÜLLER, R.: Progressive motor neuron disease in adults. Acta Psychiat. Neurol. 27 (1952) 137-156

36) NORRIS, F.H., L.T. KURLAND: Motor neuron diseases. Grune and Stratton, New York - London (1969)

37) NORRIS, F.H.: Adult spinal motor neuron disease. Progressive muscular atrophy (Aran's disease) in relation to amyotrophic lateral sclerosis. In: Handbook of clinical neurology, hrsg. von P.J. Vinken und G.W. Bruyn, Vol. 22. North-Holland, Publishing Company, Amsterdam, Oxford (1975) 1-56

38) PILGAARD, S.: Unilateral juvenile muscular atrophy of upper limbs. Acta Orthop. Scand. 39 (1968) 327-331

39) POSTKANZER, D.C., H.M. CANTOR, G.S. KAPLAN: The frequency of preceding poliomyelitis in amyotrophic lateral sclerosis. In: Motor Neuron Diseases, hrsg. von F.H. Norris und L.T. Kurland, Grune and Stratton, New York - London (1969) 286-288

40) SOBUE, I., N. SAITO, M. IIDA, K. ANDO: Juvenile type of distal and segmental muscular atrophy of upper extremities. Ann. Neurol. 3 (1978) 429-432

41) SWANK, R.L., T.J. PUTNAM: Amyotrophic lateral sclerosis and related conditions. Arch. Neurol. Psychiat. (Chic.) 49 (1943) 151-177

42) WALTON, J.N.: Brain's diseases of the nervous system. Oxford Univ. Press, Oxford, New York, Toronto (1977) 682-697

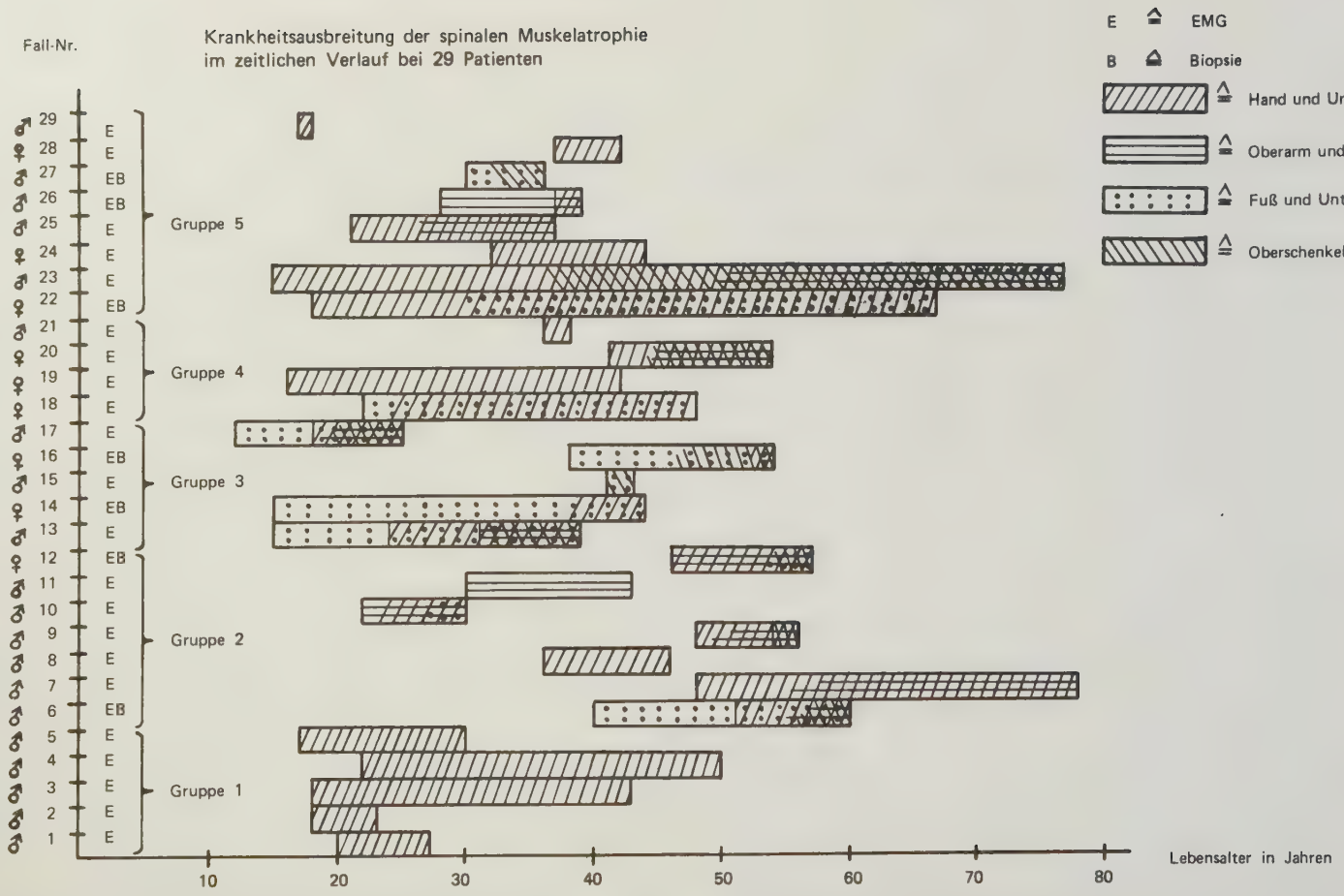
43) WOHLFART, G., R.L. SWANK: Pathology of amyotrophic lateral sclerosis: fiber analysis of the ventral roots and pyramidal tracts of the spinal cord. Arch. Neurol. Psychiat. (Chic.) 46 (1941) 783-799

44) ZILKHA, K.J.: Discussion on motor neuron disease. Proc. Roy. Soc. Med. 55 (1962) 1028-1029

7. ANHANG

Fall-Nr.

Krankheitsausbreitung der spinalen Muskelatrophie
im zeitlichen Verlauf bei 29 Patienten



Reflexverhalten und Faszikulationen bei den einzelnen Gruppen der spinalen Muskelatrophie des Erwachsenen

Gruppe	gesteigerte Reflexe Anzahl (Fall-Nr.)	pathologische BHR Anzahl (Fall-Nr.)	positiver Babinski Anzahl (Fall-Nr.)	Faszikulationen Anzahl (Fall-Nr.	
				1 Extremität	mehrere Extremitäten
1 (n=5)	0	0	0	2 (2;5)	0
2 (n=7)	5 (6;8;9;10;11)	2 (6;8)	3 (6;7;11)	2 (7;8)	4 (6;9;10;12)
3 (n=5)	2 (15;17)	2 (16;17)	2 (13;17)	0	3 (13;15;17)
4 (n=4)	0	0	2 (18;20)	1 (19)	1 (20)
5 (n=8)	1 (26)	0	0	1 (25)	1 (26)

Herrn Professor Dr. med. K. Ricker danke ich für die Überlassung des Themas und die wohlwollende Förderung der Arbeit.

Herrn Professor Dr. med. H.G. Mertens danke ich für die Übernahme des Korreferates.

Herrn Professor Dr. med. K. Ricker danke ich für die Überlassung des Themas und die wohlwollende Förderung der Arbeit.

Herrn Professor Dr. med. H.G. Mertens danke ich für die Übernahme des Korreferates.

Lebenslauf

Am 29.9.1950 wurde ich als zweites von drei Kindern der Eheleute Dr. Karl Lettmaier und Irmgard Lettmaier, geb. Hitzfeld, in Großheubach/Kreis Miltenberg geboren.

Von 1957 bis 1970 besuchte ich Volksschule und Humanistisches Gymnasium in Miltenberg.

Nach zweijähriger Tätigkeit als Apothekerpraktikantin bestand ich 1972 das pharmazeutische Vorexamen in Würzburg.

Im Herbst 1973 begann ich das Medizinstudium an der Universität Würzburg, das ich am 9.11.1979 mit dem Staatsexamen abschloß.

Seit Januar 1980 bin ich als wissenschaftliche Mitarbeiterin am Institut für Anaesthesiologie der Universität Würzburg tätig.

Am 19.9.1980 heiratete ich den Arzt Dr. Thomas Kirchner.

Katharina Kirchner

Dissertationsdruck
Schmitt & Meyer

Würzburg Ludwigkai 28a Tel. 7 23 80

Dissertationsdruck
Schmitt & Meyer

Würzburg Ludwigkai 28a Tel. 7 23 80